

Université de Sherbrooke

**La médecine personnalisée en période prénatale : besoins et points de vue de femmes enceintes sans risque accru d'avoir un enfant ayant une anomalie génétique**

Par  
Gabrielle Lapointe  
Programme de sciences cliniques

Mémoire présenté à la Faculté de médecine et des sciences de la santé  
en vue de l'obtention du grade de maître ès sciences (M. Sc.)  
en Recherche en sciences de la santé

Sherbrooke, Québec, Canada  
Juillet 2019

Membres du jury d'évaluation :  
Chantal Bouffard, Ph. D., directrice, Programmes recherche en sciences de la santé ;  
Jean-Charles Pasquier, M. D., Ph. D., membre interne, Programmes recherche en sciences de la santé ;  
Pascal Borry, Ph. D., membre externe, Centre d'éthique et de droit biomédical, Université de Leuven, Belgique.

© [Gabrielle Lapointe, 2019]

## **La médecine personnalisée en période prénatale : besoins et points de vue de femmes enceintes sans risque accru d'avoir un enfant ayant une anomalie génétique**

Par Gabrielle Lapointe

Programme de sciences cliniques

Mémoire présenté à la Faculté de médecine et des sciences de la santé en vue de l'obtention du diplôme de maître ès sciences (M. Sc.) en sciences cliniques, Faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke, Sherbrooke, Québec, Canada, J1H 5N4.

Graduellement, de nouvelles technologies pangénomiques et des tests non invasifs remplacent les techniques conventionnelles de dépistage et de diagnostic prénataux. En fournissant de plus en plus d'informations sur le génome fœtal sans mettre la grossesse en danger, ces technologies ouvrent la porte à la médecine personnalisée en période prénatale (MPP). Malgré d'indéniables avantages, la littérature met en garde contre les dérives que ces tests pourraient entraîner. Peu abordés sous l'angle de la médecine personnalisée, les enjeux de la génomique prénatale sont interrogés ici à la lumière des responsabilités individuelles, notion au cœur de la MPP. Ils s'avèrent d'autant plus importants que les femmes enceintes sont confrontées à de nombreux dilemmes. Faut-il recourir aux tests génomiques prénataux ? Est-il souhaitable de connaître toutes les maladies qu'ils peuvent révéler ? Doit-on poursuivre la grossesse à la suite de résultats anormaux ? Comment faut-il se positionner face à la pression extérieure ou aux représentations sociales partagées avec l'ensemble de la société ?

***L'objectif général de cette étude était : dans le contexte de la MPP, développer des connaissances sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes sans risque accru d'avoir un enfant avec une anomalie génétique et identifier les raisons qui sous-tendent leurs positions.*** En optant pour un devis de recherche descriptif-interprétatif et une approche transdisciplinaire, nous avons réalisé quinze entrevues semi-dirigées auprès de femmes enceintes de la région de l'Estrie (Québec, Canada). Les données ont fait l'objet d'une analyse inductive générale. Globalement, les participantes voulaient avoir accès à des tests leur permettant d'en savoir plus sur le génome fœtal que ce que propose actuellement le système de santé québécois, à la condition qu'ils soient sécuritaires pour le fœtus. L'identification des traits physiques ou comportementaux ne les intéressait pas. Si, *a priori*, la majorité des femmes voulait connaître toutes les pathologies et les handicaps physiques ou mentaux pouvant affecter le fœtus, elles étaient plus sélectives quand les maladies leur étaient présentées une à une. Les raisons expliquant ces différences se fondaient sur leurs expériences, leur environnement, leur bien-être et celui de leur famille et de l'enfant. Tout en étant engagées dans le maintien de leur santé pendant la grossesse et dans la quête d'informations pertinentes pour prendre leurs décisions, elles souhaitaient être accompagnées par des professionnel(le)s de la santé, afin de faire des choix éclairés. Si elles revendiquaient la responsabilité d'adopter des comportements favorisant la santé du futur enfant, elles ne croyaient pas qu'il était de leur devoir de recourir à la MPP et encore moins qu'il s'agissait d'un moyen d'éviter la naissance d'un enfant malade. Enfin, cette étude illustre la diversité des besoins que pourraient avoir les femmes enceintes dans le cadre de la MPP, l'importance des contextes dans leurs prises de décisions et la nécessité de considérer cette variable dans l'offre des services médecine prénatale.

**Mots-clés :** Médecine personnalisée ; Dépistage prénatal ; Diagnostic prénatal ; Femmes enceintes ; Recherche qualitative ; Anthropologie médicale ; Génétique.

## TABLE DES MATIÈRES

|   |          |
|---|----------|
| <b>INTRODUCTION GÉNÉRALE .....</b>  | <b>1</b> |
| <b>CHAPITRE 1 — PROBLÉMATIQUE .....</b>   | <b>4</b> |
| 1.1 Concepts, définitions et contextes associés à la médecine personnalisée en<br>période prénatale .....   | 4        |
| 1.1.1 Contexte de développement de la médecine personnalisée .....  | 4        |
| 1.1.2 Période prénatale .....   | 9        |
| 1.1.2.1 Dépistage prénatal .....  | 10       |
| 1.1.2.1.1 Dépistage prénatal sans tissu fœtal .....   | 11       |
| 1.1.2.1.2 Dépistage prénatal avec tissu fœtal.....  | 12       |
| 1.1.2.2 Diagnostic prénatal .....   | 13       |
| 1.1.2.2.1 Diagnostic prénatal invasif .....   | 15       |
| 1.1.2.2.2 Diagnostic prénatal non invasif .....   | 15       |
| 1.1.2.2.3 Diagnostics ciblés et non ciblés .....  | 16       |
| 1.1.3 Médecine personnalisée en période prénatale .....   | 20       |
| 1.2 Recension des écrits .....  | 21       |
| 1.2.1 Revue générale de la littérature sur la médecine personnalisée en période<br>prénatale .....  | 22       |
| 1.2.2 Étude de la portée des enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la médecine<br>personnalisée en périodes préconceptionnelle, prénatale et<br>préimplantatoire ..... | 23       |
| 1.2.2.1 Étendue de la littérature .....   | 26       |
| 1.2.2.2 Synthèse des enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la médecine<br>personnalisée en périodes préconceptionnelle, prénatale et<br>préimplantatoire .....         | 33       |
| 1.2.2.2.1 Enjeux relatifs à l’embryon, le fœtus ou l’enfant à naître ....   | 35       |
| 1.2.2.2.2 Enjeux relatifs aux futurs parents et aux femmes<br>enceintes.....  | 37       |
| 1.2.2.2.3 Enjeux relatifs aux professionnel(le)s de la santé.....   | 43       |

|   |     |
|---|-----|
| 1.2.2.2.4 Enjeux relatifs à la société .....  | 45  |
| 1.2.3 Études sur les positions de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s<br>concerné(e)s par les tests prénataux .....                         | 50  |
| 1.2.3.1 Quantité d'informations qu'il est possible de connaître sur le<br>génome fœtal avec les tests prénataux offerts ou en voie de l'être .... | 56  |
| 1.2.3.2 Tests prénataux vendus directement aux consommateur(trice)s .....   | 72  |
| 1.2.3.3 Responsabilité par rapport aux tests prénataux .....  | 73  |
| 1.3 Rationnel de l'étude .....  | 75  |
| 1.4 Questions et objectifs de recherche .....   | 81  |
| <b>CHAPITRE 2 — MÉTHODOLOGIE</b> .....  | 83  |
| 2.1 Dispositif de recherche .....   | 83  |
| 2.2 Participantes .....   | 86  |
| 2.2.1 Population cible et étudiée .....   | 86  |
| 2.2.2 Stratégie d'échantillonnage et taille de l'échantillon .....  | 87  |
| 2.2.3 Critères d'admissibilité .....  | 88  |
| 2.2.4 Stratégies de recrutement .....   | 89  |
| 2.3 Méthode de collecte de données .....  | 93  |
| 2.3.1 Entrevues semi-dirigées .....   | 93  |
| 2.3.2 Guide d'entrevue .....  | 93  |
| 2.3.3 Journal de bord .....   | 94  |
| 2.3.4 Plaquettes informatives .....   | 95  |
| 2.3.5 Déroulement de la collecte de données .....   | 96  |
| 2.4 Procédures d'analyse .....  | 96  |
| 2.4.1 Principes généraux de l'analyse qualitative .....   | 96  |
| 2.4.2 Analyse inductive générale .....  | 98  |
| 2.5 Cadre de référence théorique .....  | 103 |
| 2.5.1 Théorie des représentations sociales .....  | 104 |
| 2.5.2 Utilité de la théorie des représentations sociales dans le contexte de cette<br>recherche .....   | 108 |
| 2.6 Considérations et procédures éthiques .....   | 109 |



|  |            |
|--|------------|
| <b>CHAPITRE 3 — RÉSULTATS .....</b>  | <b>111</b> |
| 3.1 Besoins et positions concernant les caractéristiques, l'offre et la prestation des tests prénataux offerts ou en voie de l'être..... | 111        |
| 3.1.1 Expériences relatives aux tests prénataux .....  | 111        |
| 3.1.1.1 Raisons motivant le choix du dépistage prénatal .....  | 112        |
| 3.1.1.2 Raisons motivant le refus du dépistage prénatal .....  | 115        |
| 3.1.1.3 Aspects appréciés de l'expérience .....  | 116        |
| 3.1.1.4 Aspects non appréciés de l'expérience .....  | 117        |
| 3.1.2 Avantages et inconvénients perçus des tests prénataux offerts ou en voie de l'être .....   | 119        |
| 3.1.2.1 Dépistage prénatal combiné .....   | 119        |
| 3.1.2.2 Dépistage basé sur l'ADNf .....  | 120        |
| 3.1.2.3 Diagnostic prénatal invasif .....  | 122        |
| 3.1.2.4 Diagnostic prénatal non invasif .....  | 123        |
| 3.1.3 Choix des participantes parmi les tests prénataux offerts ou en voie de l'être .....   | 124        |
| 3.1.4 Type d'offre de tests prénataux à intégrer dans les services de santé.....   | 126        |
| 3.1.4.1 Type d'offre de service à implanter dans les services publics de santé au Québec .....   | 126        |
| 3.1.4.2 Tests à intégrer dans les services publics de santé .....  | 132        |
| 3.2 Besoins et positions en matière d'informations .....   | 135        |
| 3.2.1 Besoins en informations concernant le génome fœtal (Article).....  | 135        |
| 3.2.2 Besoins en informations sur les tests prénataux .....  | 168        |
| 3.2.2.1 Soutien en matière d'informations .....  | 168        |
| 3.2.2.2 Sources d'informations privilégiées .....  | 173        |
| 3.2.2.3 Accompagnement adéquat par les professionnel(le)s de la santé .....  | 176        |
| 3.3 Points de vue sur la participation et la responsabilité en médecine personnalisée en période prénatale .....                         | 180        |
| 3.3.1 Participation active dans l'acquisition des connaissances .....  | 180        |
| 3.3.2 Conduites responsables et médecine personnalisée en période prénatale.....   | 185        |

|   |     |
|---|-----|
| 3.3.2.1 Responsabilités portant sur la santé du futur enfant .....  | 185 |
| 3.3.2.2 Responsabilités et décisions relatives aux tests prénataux.....   | 188 |
| 3.3.2.3 Responsabilités envers l'enfant et la famille.....  | 187 |
| 3.3.2.4 Responsabilités envers les tierces parties.....   | 189 |
| <br><b>CHAPITRE 4 — DISCUSSION</b> .....  | 193 |
| 4.1 Test prénatal idéal .....   | 193 |
| 4.2 Offre de services idéale en matière de tests prénataux .....  | 202 |
| 4.3 Contexte idéal à la décision éclairée à l'ère de la médecine personnalisée en<br>période prénatale .....                                      | 211 |
| 4.4 Représentations influençant les points de vue relatifs à la responsabilité associée<br>à la médecine personnalisée en période prénatale ..... | 227 |
| 4.5 Forces et limites .....   | 245 |
| 4.5.1 Crédibilité .....   | 245 |
| 4.5.2 Fiabilité .....   | 246 |
| 4.5.3 Transférabilité .....   | 247 |
| 4.6 Retombées et perspectives de l'étude .....  | 250 |
| <br><b>CONCLUSION</b> .....   | 253 |
| <br><b>LISTE DES RÉFÉRENCES</b> .....   | 257 |
| <br><b>ANNEXE 1 – Glossaire</b> .....   | 280 |
| <b>ANNEXE 2 – Affiche publicitaire du projet</b> .....  | 285 |
| <b>ANNEXE 3 – Guide d'entrevue</b> .....  | 286 |
| <b>ANNEXE 4 – Plaquettes informatives</b> .....   | 287 |
| <b>ANNEXE 5 – Formulaire d'information et de consentement</b> .....   | 293 |
| <b>ANNEXE 6 – Lettre d'approbation du comité d'éthique de la recherche</b> .....  | 300 |

## LISTE DES TABLEAUX

|           |   |     |
|-----------|---|-----|
| Tableau 1 | Mots-clés utilisés pour la revue de littérature générale sur la médecine personnalisée en période prénatale.....  | 22  |
| Tableau 2 | Mots-clés utilisés pour l'étude de la portée.....   | 25  |
| Tableau 3 | Synthèse des publications identifiées lors de l'étude de la portée.....   | 29  |
| Tableau 4 | Enjeux cliniques, éthiques et sociaux relatifs à la MP-P <sup>3</sup> identifiés dans les publications pertinentes à l'étude de la portée.....                              | 34  |
| Tableau 5 | Mots-clés utilisés pour la revue de littérature sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux..... | 51  |
| Tableau 6 | Résumé des études portant sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux .....                      | 53  |
| Tableau 7 | Caractéristiques détaillées de l'échantillon .....  | 91  |
| Tableau 8 | Distribution des différentes caractéristiques démographiques des participantes.....   | 92  |
| Tableau 9 | Exemples d'identification et de codage des unités de sens extraites des segments de texte.....  | 100 |

### Tableaux de l'article :

|         |                                |     |
|---------|--------------------------------|-----|
| Table 1 | <i>Participants</i> .....      | 141 |
| Table 2 | <i>Interview guide</i> .....   | 143 |
| Table 3 | <i>Reasons to know</i> .....   | 147 |
| Table 4 | <i>Reasons to ignore</i> ..... | 151 |

## LISTE DES FIGURES

|           |   |     |
|-----------|---|-----|
| Figure 1  | Types de dépistages prénataux offerts ou en voie de l'être.....                             | 11  |
| Figure 2  | Types de diagnostics prénataux offerts ou en voie de l'être .....                           | 14  |
| Figure 3  | Processus de sélection des publications pertinentes pour l'étude de la portée .....         | 27  |
| Figure 4  | Répartition des technologies, procédures ou contextes relatifs à la MP-P <sup>3</sup> ..... | 32  |
| Figure 5  | Questions et objectifs de recherche .....   | 82  |
| Figure 6  | Procédure de l'analyse inductive générale (inspirée de Thomas, 2006) ....                   | 102 |
| Figure 7  | Relations entre le noyau central et le système périphérique selon Moscovici (1961).....     | 106 |
| Figure 8  | Structure des représentations sociales .....  | 108 |
| Figure 9  | Raisons mentionnées par les participantes d'avoir opté pour un DC .....                     | 113 |
| Figure 10 | Test prénatal idéal.....  | 195 |
| Figure 11 | Offre de services idéale pour les tests prénataux.....                                      | 204 |
| Figure 12 | Contexte idéal à la décision éclairée à l'ère de la MPP.....                                | 212 |
| Figure 13 | Représentations influençant la notion de responsabilité à l'ère de la MPP .....             | 228 |

### Figure de l'article :

|          |  |     |
|----------|--|-----|
| Figure 1 | <i>What pregnant women want to know about the foetal genome.....</i> | 145 |
|----------|--|-----|

## LISTE DES ABRÉVIATIONS

### Abréviations du mémoire :

|                   |  |
|-------------------|--|
| ADNf              | : ADN fœtal libre dans la circulation maternelle                                       |
| CHUS              | : Centre Hospitalier Universitaire de Sherbrooke                                       |
| DRA               | : Détection rapide des aneuploïdies  |
| DC                | : Dépistage combiné  |
| DPN               | : Diagnostic prénatal  |
| DPNI              | : Diagnostic prénatal non invasif  |
| FISH              | : Hybridation in situ observée en fluorescence   |
| IVG               | : Interruption volontaire de grossesse   |
| MP                | : Médecine personnalisée   |
| MPP               | : Médecine personnalisée en période prénatale  |
| MP-P <sup>3</sup> | : Médecine personnalisée en périodes préconceptionnelle, préimplantatoire et prénatale |
| RS                | : Représentations sociales   |
| SNG               | : Séquençage de nouvelle génération  |
| TGVDAC            | : Tests génétiques vendus directement aux consommateurs                                |
| TPNI              | : Tests prénataux non invasifs   |
| T21               | : Trisomie 21  |
| WES               | : <i>Whole exome sequencing</i> —séquençage de tout l'exome                            |
| WGS               | : <i>Whole genome sequencing</i> —séquençage de tout le génome                         |

### Abréviations de l'article :

|      |   |
|------|---|
| ADHD | : <i>Attention deficit hyperactivity disorder</i>       |
| CHUS | : <i>University Hospital of Sherbrooke</i>              |
| FCMB | : <i>Foetal cells circulating in maternal blood</i>     |
| NIPT | : <i>Non-invasive prenatal testing</i>                  |
| PGD  | : <i>Preimplantation genetic diagnosis</i>              |
| PND  | : <i>Prenatal diagnosis</i>                             |
| PPM  | : <i>Prenatal personalized medicine</i>                 |
| VUS  | : <i>Variant of uncertain (or unknown) significance</i> |
| WES  | : <i>Whole exome sequencing</i>                         |

## REMERCIEMENTS

Je tiens à remercier en premier lieu les participantes, qui se sont livrées à moi sur un sujet intime et personnel. Sans vous, tout ce travail aurait été impossible. Vous écouter a été pour moi un réel honneur et une expérience enrichissante.

Je veux de plus remercier les organismes qui ont contribué financièrement à la réalisation de ce projet en m’octroyant des bourses d’études. Merci à l’axe Mère-enfant du Centre de recherche du CHUS, au Réseau de médecine génétique appliquée et au Programme de bourses aux études supérieures de la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l’Université de Sherbrooke.

Je remercie grandement ma directrice, la Pre Chantal Bouffard, pour son écoute, son soutien, sa confiance et ses conseils. Je remercie également le Dr Régen Drouin pour son appui et le partage de son expertise dans le domaine de la génétique médicale.

Je tiens également à remercier mes collègues du Laboratoire de recherche transdisciplinaire en médecine, génétique et sciences sociales. Sans vous, mon parcours à la maîtrise n’aurait pas été aussi enrichissant.

Merci à mon patron, le Dr Louis Valiquette, et à mes collègues de travail, qui ont été plus que compréhensifs à mon égard lorsque je devais m’absenter du travail pour me consacrer à ce projet.

Merci aux évaluateurs internes et externes de ce mémoire. Vos commentaires ont permis d’améliorer ce travail et de pousser plus loin mes réflexions.

Je remercie aussi toutes mes amies, particulièrement Camille, Amélie, Marie-Andrée, Mona et Émilie, qui ont su, à leur façon, m’encourager à continuer et à donner le meilleur de moi-même.

Merci à ma famille, en particulier ma mère, qui a su être à l'écoute et me donner les conseils dont j'avais besoin aux bons moments. Même si tu n'es plus là pour célébrer ce grand moment avec moi, je sais que tu es fière de moi et que tu continues de m'encourager à atteindre mes buts.

Un merci très spécial à mon conjoint, qui m'a épaulée et encouragée tout au long de mon parcours. Sans ton humour, ta patience, ta compréhension et ton support, je n'y serais pas arrivée !

Finalement, un merci bien spécial à ma Flora, qui a grandi en moi alors que je corrigeais ces centaines de pages. Ton arrivée m'a fait voir la vie d'une tout autre façon. Je t'aime, ma fille, de tout mon cœur.

## INTRODUCTION GÉNÉRALE

L'introduction des tests génomiques en médecine reproductive et en médecine prénatale permet aujourd'hui de détecter un nombre croissant de pathologies chez l'embryon et le fœtus. Parallèlement, les avancées techniques réalisées dans le contexte du diagnostic et du dépistage prénataux font espérer l'abandon de techniques invasives comme l'amniocentèse. C'est le cas, par exemple, des tests prénataux non invasifs (TPNI), notamment ceux réalisés à partir de fragments d'ADN fœtal (ADNf) présents dans la circulation maternelle (Bianchi, 2012) ou sur des cellules fœtales qui circulent dans le sang de la femme au moment de la grossesse (Beaudet, 2016 ; Krabchi *et al.*, 2001). La combinaison de ces technologies contribue aussi au transfert des approches de médecine personnalisée (MP) en périodes préconceptionnelle, préimplantatoire et prénatale (MP-P<sup>3</sup>) (Bouffard, 2017 : Données non publiées).

Malgré les bienfaits escomptés, l'idée de diagnostiquer l'embryon et le fœtus suscite de grands questionnements cliniques, éthiques et sociaux, et ce, depuis de nombreuses années. Bien que les promesses de la MP semblent attrayantes, elles comportent aussi des risques de dérive qui pourraient aller à l'encontre de certaines valeurs défendues par les sociétés où ces services sont offerts.

Alors même que des expert(e)s nationaux et internationaux se penchent sur la régulation de la MP-P<sup>3</sup>, certains tests commencent déjà à être offerts dans des cliniques privées et même directement aux consommateur(trice)s (Skirton, 2015) en dehors du cadre médical. Dans ces conditions, pour en arriver à une régulation qui permettra 1) d'être conforme aux lois et aux valeurs sociales, 2) d'assurer des pratiques de MP-P<sup>3</sup> respectant les plus hauts standards de qualité et 3) de répondre aux besoins des femmes et des hommes qui vont recourir à ces services en s'assurant qu'ils puissent faire des choix éclairés, il semble essentiel de développer des connaissances sur celles et ceux qui sont directement concernés par la MP-P<sup>3</sup>.

C'est dans cet esprit que fut élaboré le projet de recherche qui a donné lieu à ce mémoire centré sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes vis-à-vis des tests



généétiques prénataux personnalisés, en ciblant celles qui n'ont pas de risque accru connu de transmettre une maladie génétique à leur enfant. Cette recherche s'inscrit dans un programme plus vaste sur la MP-P<sup>3</sup> mené au Laboratoire de recherche transdisciplinaire en médecine, génétique et sciences sociales, et qui vise à intégrer les points de vue et les besoins des différentes parties prenantes dans le déploiement des tests génétiques personnalisés.

Dans le contexte de cette étude, nous nous sommes attardées plus particulièrement à la problématique entourant l'application des tests génétiques personnalisés en période prénatale. Nous parlerons donc ici de médecine personnalisée en période prénatale (MPP) plutôt que de MP-P<sup>3</sup>, qui englobe les tests génétiques effectués en périodes préconceptionnelle, préimplantatoire et prénatale. Comme nous le verrons plus loin, le concept de MPP fait référence aux nouvelles approches de génomique clinique issues des avancées technologiques réalisées dans le contexte de la médecine personnalisée et appliquée au secteur du dépistage et du diagnostic prénatal.

Puisqu'il est primordial d'intégrer l'opinion des usager(ère)s le plus tôt possible dans le processus d'implantation de nouvelles technologies en santé (Bombard *et al.*, 2013 ; Henneman *et al.*, 2013 ; Juengst *et al.*, 2012 ; Petersen, 2009), l'objectif général de ce mémoire de maîtrise a été formulé ainsi : ***dans le contexte de la MPP, développer des connaissances sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes sans risque accru d'avoir un enfant avec une anomalie génétique et identifier les raisons qui sous-tendent leurs positions.***

Afin de saisir l'ampleur de la problématique et des enjeux soulevés par l'introduction et le déploiement de la MPP, le chapitre 1 présente un portrait global du contexte dans lequel s'est développée la MP. On y retrouve également une description détaillée des tests et des technologies de dépistage et de diagnostic prénataux sur lesquels s'appuie la MPP. C'est aussi dans ce chapitre qu'on retrouve notre définition du concept de MPP, ainsi que les questions et les objectifs de recherche sur lesquels ce mémoire est basé. Ce chapitre, consacré principalement à définir la problématique, contient aussi une recension des écrits

pertinents, incluant une étude de la portée des enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la MP-P<sup>3</sup>.

Le chapitre 2 expose la méthodologie et la logique sous-tendant l'adoption d'un devis de recherche qualitatif, descriptif et interprétatif. Il détaille l'approche utilisée pour atteindre les objectifs de la recherche, le contexte de cette dernière, ainsi que la procédure d'analyse choisie. On y aborde également la question du cadre de référence théorique, la théorie des représentations sociales, pour la présente recherche, et on y justifie son recours pour l'analyse des résultats.

Dans le chapitre 3, les résultats que nous avons obtenus sont présentés à partir des objectifs de recherche sur lesquels repose cette étude. Ce chapitre contient l'article intitulé *Prenatal personalized medicine: What pregnant women with a low risk of having a child with a genetic disorder want to know about the foetal genome*, soumis à la revue *Social Science & Medicine*. Il décrit ce que des femmes enceintes auraient désiré savoir sur le génome de l'enfant qu'elles portaient, de même que les raisons qui dirigeaient leurs choix.

Dans le chapitre 4, l'ensemble des résultats est discuté en les soumettant à l'épreuve de la littérature scientifique et experte. Les résultats y sont aussi abordés dans la perspective de la théorie des représentations sociales (RS). Ce dernier chapitre permet également de faire le bilan des apports et limites de cette étude, d'aborder les retombées de ses résultats et les perspectives de recherche qu'elle suscite.

## CHAPITRE 1 — PROBLÉMATIQUE

Le chapitre 1 présente les éléments nécessaires à la compréhension du concept de médecine personnalisée en période prénatale (MPP). La médecine personnalisée (MP) étant l'une de ses constituantes essentielles, la partie 1.1 la restitue dans son contexte de développement, tout en tenant compte de son évolution vers la médecine des « 4 P ». Cette partie permet également de décrire les différents tests prénataux auxquels ont, ou auront, accès les femmes enceintes dans le contexte de la MPP. C'est aussi dans la partie 1.1 que nous abordons la définition de ce concept. La partie 1.2 présente la recension des écrits pertinents, dont une étude de la portée des enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la MP-P<sup>3</sup>. S'y ajoute une synthèse des études empiriques s'étant intéressées aux besoins et aux points de vue de femmes enceintes concernant les tests prénataux. Ce chapitre se termine en exposant le rationnel de cette étude (partie 1.3), ainsi que les objectifs et les questions de recherche qui en découlent (partie 1.4).

### **1.1 Concepts, définitions et contextes associés à la médecine personnalisée en période prénatale**

Dans les paragraphes qui suivent, le contexte de développement de la MP en Amérique du Nord est présenté (section 1.1.1) en abordant ses débouchés les plus prometteurs et ses champs d'applications. La section suivante (section 1.1.2) décrit les tests de dépistage et de diagnostic prénataux disponibles ou en voie de l'être, ainsi que leurs capacités informationnelles. Cette partie se conclut sur une définition du concept de MPP (section 1.1.3).

#### **1.1.1 Contexte de développement de la médecine personnalisée**

Au début des années quatre-vingt-dix, le but de la MP était d'en arriver à donner au bon moment le bon traitement au bon groupe de patients (Roche, 2014). Il s'agissait alors de développer des « tests compagnons\*<sup>1</sup> » (Olsen et Jorgensen, 2014) pouvant permettre d'identifier les médicaments les plus efficaces et sécuritaires pour chaque personne, en se basant sur leurs particularités génomiques et biochimiques. Cette approche, dite

---

<sup>1</sup> \* = voir le glossaire (Annexe 1)

« personnalisée » (Académie Suisse des sciences médicales, 2012), rompait avec le paradigme biomédical traditionnel qui utilisait généralement le même médicament pour l'ensemble des patient(e)s souffrant d'une même maladie.

Les avancées rapides des technologies de séquençage du génome humain, ainsi que la diminution de leurs coûts, ont ensuite contribué au déploiement et au développement de la MP (Brothers et Rothsein, 2015 ; Dzau *et al.*, 2015). Qu'on la nomme médecine génomique, médecine de précision ou médecine individualisée, la MP d'aujourd'hui est devenue une entreprise beaucoup plus vaste et complexe (Srivastava, 2003 ; Trusheim *et al.*, 2007), dont les objectifs sont : (a) d'affiner les diagnostics, (b) de rationaliser les prises en charge préventives et thérapeutiques, (c) de responsabiliser les citoyen(ne)s face à leur état de santé et à leur bien-être, (d) de réduire les coûts de santé et (e) de stimuler l'innovation et la création d'entreprises (Regroupement en soins de santé personnalisés du Québec, 2013).

Plusieurs expert(e)s soutiennent aussi que la MP est en train de révolutionner la médecine telle qu'on la connaît (Hood et Flores, 2012 ; Vogt *et al.*, 2016). Ce, d'autant plus que la MP de la prochaine décennie ne se fondera plus exclusivement sur l'analyse des données génomiques individuelles. Elle tiendra aussi compte des informations environnementales (physiques et sociales) et comportementales (habitudes et contextes de vie) qu'il sera possible d'accumuler sur chaque individu (Académie Suisse des Sciences médicales, 2012 ; Bates, 2010 ; *European Science Fondation*, 2012). Dans les milieux scientifiques, on parle de plus en plus de médecine des « 4P » (*European Science Fondation*, 2012), un concept popularisé par Leroy Hood depuis 2008 pour décrire une médecine Personnalisée, Prédictive, Préventive et Participative (Hood, 2008 ; Pokorska-Bocci *et al.*, 2014) :

**Prédictive**, parce que les informations générées dans le contexte de la MP permettront d'évaluer plus précisément le risque qu'un individu puisse souffrir de certaines maladies ou de problèmes de santé, avant même que les symptômes apparaissent (Hood, 2013).

**Préventive**, parce que les efforts seront davantage centrés sur la santé et le bien-être que sur la maladie, avec comme objectif d'empêcher l'apparition des symptômes (Hood, 2013).

**Personnalisée**, parce qu'elle sera adaptée à chaque personne, selon les spécificités de son génome, de son environnement et de ses habitudes de vie (Hood, 2013).

**Participative**, puisque la connaissance de ces particularités permettra aux individus de ne pas être pris au dépourvu et d'anticiper l'apparition de la maladie. En intégrant cette dernière dimension, Hood soulève une des caractéristiques les plus novatrices de la médecine des « 4 P » : une responsabilisation sans précédent des patient(e)s et des citoyen(ne)s dans le maintien de leur santé et de leur bien-être (Commission de l'éthique en sciences et en technologie, 2013 ; Hood, 2013). En d'autres mots, la notion de participation :

[...] suppose que le citoyen comprend les risques de développer une maladie et les moyens de prévention, en particulier ses propres risques tels que déterminés par sa propre génétique, son environnement et son style de vie, et qu'il agit de façon responsable quant au respect de ses traitements (Regroupement en soins de santé personnalisés au Québec, 2013: p. 8).

Dans son article paru en 2013 dans le *Rambam Maimonides Medical Journal*, Hood (2013) faisait une synthèse de ce que représente la médecine des « 4 P » :

*We are all different. Our genomes are different, and our micro- and macroenvironments are different. In the future, diseases will be stratified according to the genetic make-up of the individual, and, in turn, treatments will be individually optimized. Individuals will be their own control in establishing a wellness baseline, monitoring the progression to disease state, and monitoring treatments that will perturb the systems back to a healthy state* (Hood, 2013: p. 12).

Qu'on parle de MP ou de médecine des « 4 P », les retombées qu'elles laissent espérer, en matière de prédiction, de prévention, de personnalisation et de participation, suscitent de nombreuses attentes, tant pour la santé que pour l'économie. Dans le contexte de la pharmacogénomique\*, la MP promet, par exemple — en stratifiant les maladies et en regroupant des sous-populations de patient(e)s en fonction de leurs caractéristiques génomiques — de cibler le traitement le plus adapté à chaque personne (Bottinger, 2007) et d'en réduire les effets secondaires (*Personalized Medicine Coalition*, 2006) à l'aide d'un meilleur dosage et d'une efficacité améliorée (Cascorbi, 2010). La génomique personnalisée mènerait aussi à une meilleure compréhension de la biologie régissant diverses maladies génétiques, ce qui garantirait une diminution substantielle du temps de développement des médicaments (Chan et Ginsburg, 2011).

Les espoirs suscités par la MP vont aussi au-delà des traitements personnalisés pour les individus malades. On évoque la possibilité d'identifier, chez les individus en santé, ceux qui risquent de développer une maladie spécifique, dans le but d'établir des mesures préventives personnalisées (Dzau *et al.*, 2015). Chaque personne pourrait ainsi adopter une attitude « proactive » plutôt que « réactive », dans le maintien de bonnes conditions de santé (*Personalized Medicine Coalition*, 2006 ; Vogt *et al.*, 2016).

En s'accordant avec la nature participative de la médecine des « 4 P », la MP fait miroiter l'idée d'un patient capable « [...] *to shift to the role of agents driving the revolution* » (Vogt *et al.*, 2016: p. 308). Selon le Regroupement en soins de santé personnalisés au Québec, « [...] le déploiement des soins de santé personnalisés repose notamment sur une plus grande participation du citoyen-patient à la gestion de sa propre santé » (Regroupement en soins de santé personnalisés au Québec, 2013 : p. 8). L'ancien président américain, Barack Obama, mettait également l'accent sur l'aspect participatif de la MP et l'implication citoyenne, lors de l'annonce de la *Precision Medicine Initiative* en 2015:

[...] *we want every American ultimately to be able to securely access and analyse their own health data, so that they can make the best*

*decisions for themselves and for their families* (Vogt *et al.*, 2016: p. 309).

Enfin, au niveau économique, si la MP réalise ses promesses, elle permettrait de diminuer le coût global des soins de santé (*Personalized Medicine Coalition*, 2006; Regroupement en soins de santé personnalisés au Québec, 2017).

Les soins de santé personnalisés constituent une réponse particulièrement adaptée aux défis du 21<sup>e</sup> siècle, en particulier en ce qui a trait aux maladies chroniques et au vieillissement, qui représentent la plus importante cause de morbidité et de mortalité, et d'utilisation des services de santé des sociétés *avancées*. Les soins de santé personnalisés fondent l'espoir de mieux contrôler l'augmentation des coûts de santé en optimisant l'utilisation des sommes allouées à la santé tout en améliorant la santé des citoyens et de la population (Regroupement en soins de santé personnalisés au Québec, 2017).

En somme, la MP promet une nouvelle approche médicale qui permettrait de prédire, de prévenir et de traiter les maladies sur une base personnalisée, ainsi que responsabiliser les patient(e)s et les citoyen(ne)s dans le maintien de leur santé et de leur bien-être. Ce, tout en diminuant les coûts en santé et en créant de la richesse économique. Cependant, les avis sont partagés. Pour certains, en passant d'une approche basée sur la population à une approche personnalisée, la MP représente un changement complet de paradigme médical (Hood et Flores, 2012 ; Vogt *et al.*, 2016), « [a] *shift in biomedicine from a 'reductionist' toward a 'holistic' approach* » (Vogt *et al.*, 2016: p. 308). Pour d'autres, cet enthousiasme paraît excessif, puisque la médecine, en fait, a toujours été personnalisée (Salari *et al.*, 2012 ; Steele 2009).

Dans la ruée du développement d'une MP de pointe, nous avons aussi assisté au déploiement des tests génétiques vendus directement aux consommateurs (TGVDAC). Disponible, via Internet, les TGVDAC permettent aux usager(ère)s d'avoir accès à des tests génétiques sans passer par un médecin. Des compagnies privées, par exemple, offrent

des tests pour plusieurs maladies monosomiques (exemple : fibrose kystique), multifactorielles (exemple : maladies cardiovasculaires) ou permettant de connaître la capacité métabolique (Ducournau *et al.*, 2011).

L'argument mis de l'avant par les compagnies qui offrent ces services est que ces tests permettraient aux consommateur(trice)s de prendre leur santé en main en connaissant leurs susceptibilités ou leurs prédispositions à certaines maladies (McGowan *et al.*, 2010). Qu'on croie ou non en la validité scientifique des TGVDAC, ils occupent une place importante dans les discussions entourant l'application de la MP (Leachman *et al.*, 2011) et continueront à attirer l'attention dans les années à venir.

Toutefois, malgré des avancées concrètes et des débouchés prometteurs, il resterait encore beaucoup de chemin à faire avant d'atteindre l'idéal de la médecine des « 4 P ». Matuchansky (2015), par exemple, mentionne que les retombées espérées de la MP demeurent hypothétiques, car elles ne sont actuellement pas basées sur des données probantes. Pour leur part, Nebert et Zhang (2012) soutiennent que la personnalisation des thérapies pour les maladies complexes est illusoire et que la communauté scientifique n'arrivera pas à prédire correctement la variation des phénotypes associés à plusieurs maladies multifactorielles.

En somme, qu'on soit optimiste ou pessimiste face au futur de la MP, il est clair qu'il s'agit d'un sujet d'actualité dans les milieux scientifiques.

### **1.1.2 Période prénatale**

Pour saisir l'ampleur des changements entraînés par la MPP, des problèmes qu'elle soulève et des défis qu'elle pose aux femmes enceintes et aux couples, il est nécessaire d'avoir une connaissance précise des différences entre les tests de dépistage (sous-section 1.1.2.1) et les tests diagnostiques (sous-section 1.1.2.1) prénataux offerts (ou en voie de l'être) et d'en connaître les caractéristiques principales. Cela permettra aussi de mieux comprendre les

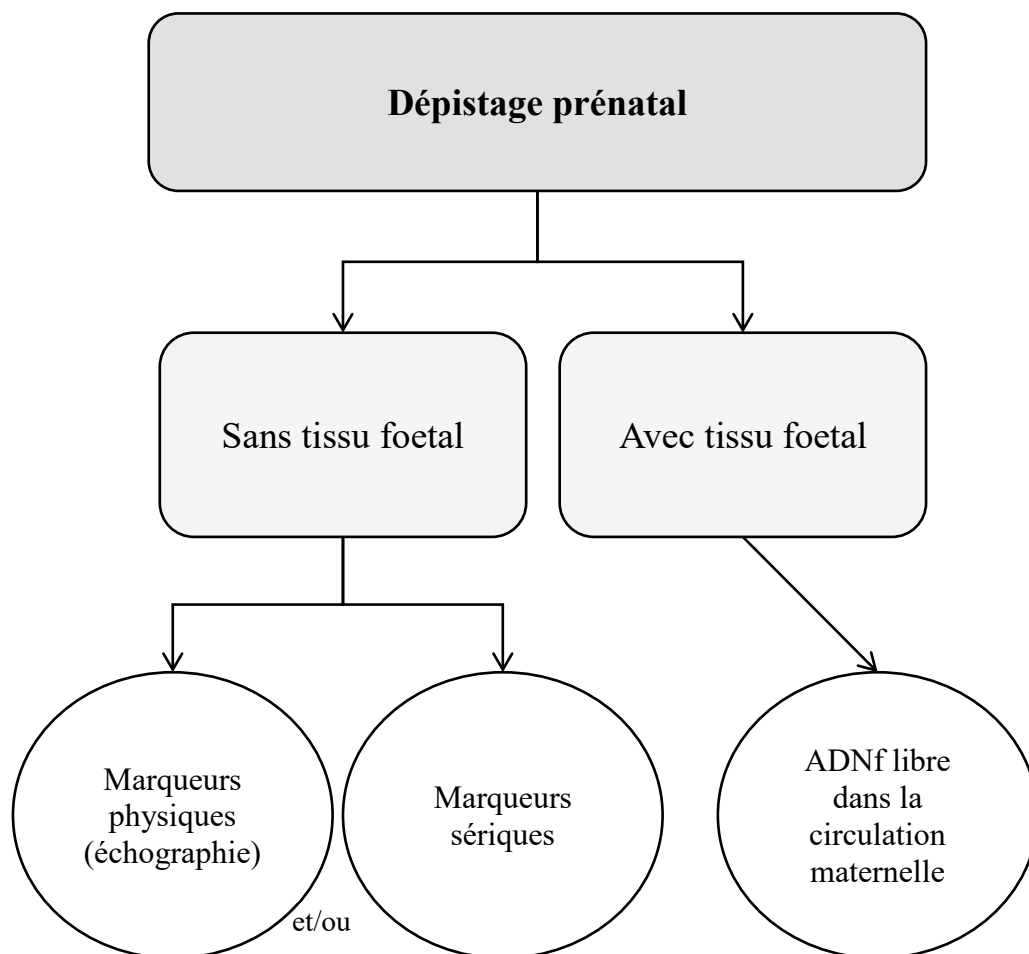


enjeux qui sont au cœur de cette problématique, étant donné que chacun des tests poursuit des objectifs différents et nécessite des approches cliniques spécifiques.

#### 1.1.2.1 Dépistage prénatal

Le dépistage prénatal se base sur une procédure médicale non invasive d'imagerie ou de biologie visant à estimer le risque qu'un fœtus soit atteint de pathologies spécifiques, souvent dues à des anomalies chromosomiques. Un résultat révélant un risque élevé pour le fœtus doit être suivi d'un test diagnostique, afin de confirmer ou d'infirmer la présence de la pathologie en question. Actuellement, il existe deux types de dépistages prénataux offerts aux femmes enceintes québécoises : le dépistage sans tissu fœtal (sous-section 1.1.2.1.1) et le dépistage avec tissu fœtal (c'est-à-dire avec de l'ADN fœtal libre dans la circulation sanguine maternelle) (sous-section 1.1.2.1.2) (figure 1).

**Figure 1**  
Types de dépistage tests de prénataux offerts ou en voie de l'être



#### 1.1.2.1.1 *Dépistage prénatal sans tissu foetal*

Ce dépistage s'effectue principalement à l'aide de marqueurs sériques, comme l'alpha-fœtoprotéine\* retrouvés dans le sang de la femme enceinte et de marqueurs échographiques fœtaux, comme la clarté nucale\*. Au Québec, depuis 2010, le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (T21) est accessible à toutes les femmes enceintes qui en font la demande. Il permet d'évaluer, à l'aide de marqueurs sériques, les risques que le fœtus soit atteint de T21 (Framarin, 2011). Dans certains établissements, comme le Centre Hospitalier Universitaire de Sherbrooke (CHUS), les femmes enceintes se voient offrir le dépistage combiné (DC), basé sur les deux types de marqueurs (sériques et échographiques). À l'aide du DC, d'autres trisomies, comme la trisomie 18, peuvent

aussi être détectées (Framarin, 2011). Les marqueurs échographiques peuvent également révéler des anomalies physiques pouvant indiquer la présence d'une pathologie, comme la Trisomie 13 ou des anomalies du tube neural (anencéphalie, *spina bifida*). Selon certaines données, le dépistage combinant les marqueurs sériques et échographiques permet un taux de détection de la T21 de 82 à 87 %, entre la dixième et treizième semaine de grossesse, avec un taux de faux-positifs s'élevant à environ 5 % (Driscoll *et al.*, 2009 ; Malone *et al.*, 2005).

#### 1.1.2.1.2 Dépistage prénatal avec tissu fœtal

Depuis quelques années, nous voyons apparaître une nouvelle technologie de dépistage basée sur l'utilisation d'ADN fœtal (ANDf) libre dans la circulation sanguine maternelle (Bianchi *et al.*, 2012 ; Ehrich *et al.*, 2011 ; Palomaki *et al.*, 2011 ; Vanstone *et al.*, 2015). Cette approche permet de dépister la T21, mais aussi d'autres anomalies chromosomiques, comme les trisomies 13 et 18 et certaines anomalies des chromosomes sexuels (Bianchi, 2012 ; Dondorp *et al.*, 2015 ; Gekas *et al.*, 2016 ; Westerfield *et al.*, 2014). Ce dépistage s'effectue à partir d'une simple prise de sang chez la femme enceinte. La première description de la présence de l'ADNf dans la circulation maternelle a été faite en 1997 (Lo *et al.*, 1997). Elle a très rapidement donné lieu à des applications cliniques concrètes, comme la détermination du statut Rhésus et du sexe du fœtus (Daniels *et al.*, 2009). Selon Wong et Lo (2016), l'ADNf est d'origine placentaire (principalement de trophoblastes apoptotiques) et peut être détecté dès la cinquième semaine de grossesse, dans la circulation sanguine maternelle, ce qui permet un test de dépistage beaucoup plus précoce que le dépistage traditionnel.

Au cours des dernières années, plusieurs chercheur(euse)s ont tenté de développer des méthodes de plus en plus puissantes, afin d'améliorer les performances de ce dépistage. Dans une méta-analyse regroupant trente-sept (37) études traitant de la performance du dépistage des aneuploïdies\* basé sur l'ADNf, Gil *et al.* (2015) ont montré que ce test avait une sensibilité de 99 % et une spécificité de 99.92 % pour la T21 pour les grossesses uniques. Ce test de dépistage laisse donc présager une diminution importante des

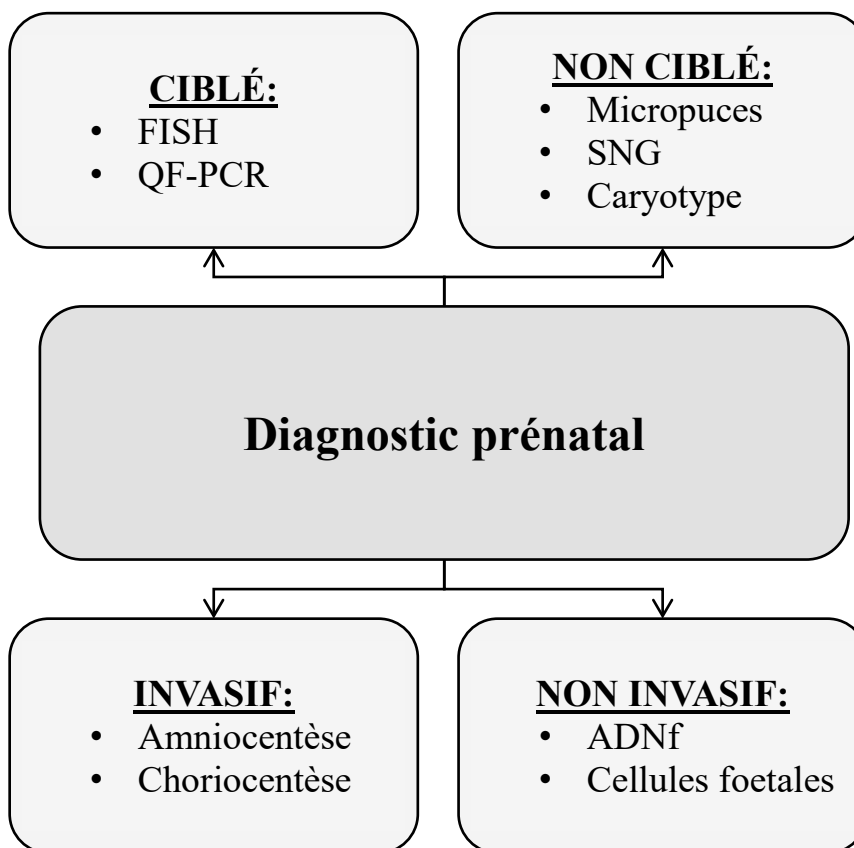
procédures invasives, cependant, ces dernières demeureront essentielles pour confirmer le test de dépistage par l'ADNf, notamment dans l'établissement du diagnostic de la T21 (Dondorp *et al.*, 2015). Cette tendance semble se confirmer, si l'on en croit une étude descriptive rétrospective menée en France auprès de huit mille huit cent vingt et une (8821) femmes enceintes (Belloin *et al.*, 2016).

Bien qu'il atteigne des seuils impressionnants, à l'heure actuelle, le dépistage avec l'ADNf n'est pas suffisamment sensible et spécifique pour être utilisé comme outil diagnostique (Norton et Rink, 2016 ; Snyder *et al.*, 2013). De plus, bien que plusieurs études aient montré une sensibilité et une spécificité très élevées, certains auteur(e)s appellent à la prudence en mentionnant la nécessité d'obtenir des données indépendantes de l'industrie sur la performance et l'utilité clinique de ce test pour les grossesses normales comme pour celle à haut risque (Gekas *et al.*, 2016).

#### 1.1.2.2 Diagnostic prénatal

Contrairement au dépistage, le diagnostic prénatal (DPN) permet de confirmer ou d'infirmer la présence d'une anomalie génétique ou d'une maladie chez le fœtus. Il existe actuellement différents types de diagnostics prénataux. Pour le moment, il s'agit encore d'une procédure invasive (sous-section 1.1.2.2.1), mais d'ici peu, le DPN pourrait devenir un processus non invasif (sous-section 1.1.2.2.2). Certains types peuvent cibler une maladie particulière comme c'est le cas, par exemple, pour la tyrosinémie et d'autres permettent une approche pangénomique\* (sous-section 1.1.2.2.3). La figure 2 illustre les différents DPN offerts ou en voie de l'être.

**Figure 2**  
**Types de diagnostics prénataux offerts ou en voie de l'être**



#### 1.1.2.2.1 *Diagnostic prénatal invasif*

Un DPN invasif recourt généralement à l'amniocentèse\* ou à la choriocentèse\* (figure 2), deux techniques permettant de récolter des cellules fœtales entières. L'amniocentèse est un procédé guidé par échographie qui permet de recueillir du liquide amniotique. Normalement, il est pratiqué après la quinzième semaine de grossesse. La choriocentèse, quant à elle, est utilisée pour le prélèvement de villosités choriales. Cette technique peut s'effectuer entre la dixième et la treizième semaine de grossesse (Wilson, 2005). Ces méthodes sont dites invasives, parce qu'elles nécessitent l'introduction d'une aiguille dans l'utérus par voie transabdominale ou transvaginale.

Les femmes enceintes considérées à haut risque en raison de leurs antécédents familiaux ou des résultats des tests de dépistage, se verront normalement offrir un DPN invasif. Par le prélèvement de cellules fœtales complètes, les procédures diagnostiques invasives donnent accès à l'intégralité du génome fœtal. Malheureusement, les procédures diagnostiques invasives actuelles sont associées à un risque d'avortement qui varie entre 0.1 % et 1.0 % (Akolekar *et al.*, 2015 ; Mujezinovic et Alfirevic, 2007 ; Tabor et Alfirevic, 2010).

#### 1.1.2.2.2 *Diagnostic prénatal non invasif*

Au cours de la prochaine décennie, les procédures diagnostiques en période prénatale pourraient être drastiquement modifiées par l'utilisation de l'ADNf et des cellules fœtales en circulation dans le sang de la mère (figure 2). En effet, ces techniques pourraient permettre de réaliser un diagnostic prénatal non invasif (DPNI).

Comme mentionné précédemment, l'utilisation de l'ADNf ne permet pas encore d'obtenir un résultat assez sensible et spécifique pour en faire un test diagnostique. Toutefois, selon certains (Dondorp *et al.*, 2015 ; Papageorgio et Partsalis, 2013 ; Wong et Lo, 2016 ; Yurkiewicz *et al.*, 2014), ceci pourrait éventuellement changer grâce à la découverte de Lo *et al.* en 2010. Ce groupe a établi que l'entière du génome fœtal est représentée en petits fragments d'ADNf dans la circulation maternelle, ce qui suggère que sa reconstitution est théoriquement réalisable (Lo *et al.*, 2010). Cette découverte pourrait alors permettre de

scanner l'entièreté du génome fœtal, et ainsi, le diagnostic de maladies génétiques héréditaires sans procédure invasive.

Le DPNI pourrait aussi s'effectuer sur la base de la récolte de cellules fœtales entières présentes dans la circulation sanguine de la mère. Cette récolte donnerait un accès direct au génome fœtal pour des analyses chromosomiques ou génomiques, et ce, sans devoir effectuer une procédure invasive risquée (Fiddler, 2014). La présence de ces cellules fœtales en circulation dans le sang de la mère a été décrite pour la première fois en 1893 par le pathologiste allemand, Georg Schmorl (Schmorl, 1893). Puis en 1968, des cellules fœtales ont de nouveau été retrouvées dans le sang maternel (Walkowska *et al.*, 1969), mais il n'a pas été possible depuis de développer une méthode clinique efficace, malgré les nombreux efforts déployés (Beaudet, 2016). Les difficultés rencontrées découlent de la faible quantité de cellules fœtales intactes dans le sang maternel, de la fragilité de ces cellules, de la faible efficacité des méthodes d'enrichissement et de la persistance de cellules fœtales issues de grossesses précédentes (Fiddler, 2014). Malgré tout, plusieurs groupes de recherche continuent leurs investigations pour améliorer ce test, afin de le rendre disponible en clinique un jour (Bi *et al.*, 2012 ; Breman *et al.*, 2016 ; Emad et Drouin, 2014 ; Mouawia *et al.*, 2012).

#### 1.1.2.2.3 *Diagnostics ciblés et non ciblés*

Comme on le voit à la figure 2, après avoir récolté les cellules fœtales, que ce soit de façon invasive ou non, il est possible d'effectuer un test ciblé ou non ciblé. Les techniques ciblées permettent de révéler seulement les informations recherchées, habituellement associées à une maladie en particulier (Donley *et al.*, 2012). En contrepartie, elles ne donnent pas d'informations globales sur l'ensemble du génome. Parmi les techniques ciblées, on retrouve celles qui permettent une détection rapide des aneuploïdies (DRA), comme l'hybridation *in situ* observée en fluorescence\* (*FISH*) ou l'amplification en chaîne par polymérase fluorescente quantitative\*. En clinique, la *FISH* est utilisée pour les grossesses à risque très élevé de présenter des anomalies chromosomiques, ou lorsque l'âge gestationnel est avancé et que le couple doit prendre une décision rapide quant à la

poursuite de la grossesse (Sparkes *et al.*, 2008). Cette technique peut aussi être utilisée pour le diagnostic de plusieurs microdélétions chromosomiques courantes étant associées à des anomalies structurales chez le fœtus (exemple: délétion 22q11) (Sparkes *et al.*, 2008). De plus, les tests ciblés permettent de détecter les maladies monogéniques lorsque la mutation est identifiée (Wieacker et Steinhard, 2010). Dans tous les cas, les tests ciblés détectent uniquement le ou les gènes associés à l'anomalie ou à la maladie suspectée. (Donley *et al.*, 2012).

Les tests non ciblés permettent, quant à eux, de sonder l'entièreté du génome. Comme illustré à la figure 2, le caryotype\*, les micropuces\* et le séquençage de nouvelle génération\* (SNG) sont des exemples de tests non ciblés. Ils diffèrent toutefois par leur résolution, ainsi que par la quantité et la qualité des informations qu'ils vont révéler.

Le caryotype permet de colorer et d'ordonner les chromosomes afin d'en avoir une vision d'ensemble. Il a la capacité de détecter les chromosomes manquants, surnuméraires, brisés ou ceux qui ont des segments additionnels (O'Connor, 2008). Il s'agit du test le plus fréquemment utilisé au cours des cinq dernières décennies pour l'établissement d'un diagnostic d'anomalies chromosomiques à la suite d'une procédure invasive (Gorincour, 2013). Le caryotype est un test non ciblé, mais de faible résolution, puisqu'il ne permet que la détection des anomalies chromosomiques de plus de 5-10 Mb (Norton et Rink, 2016 ; Srebniak *et al.*, 2015). Les anomalies chromosomiques de taille inférieure à ce seuil ne sont pas détectées lors d'un caryotype. Cette technique exige beaucoup de temps et de ressources (Srebniak *et al.*, 2015).

De leur côté, les micropuces sont une technologie pangénomique à haute résolution, permettant l'analyse complète du génome. Elles ont complètement révolutionné la façon de détecter les anomalies chromosomiques fœtales (Peters *et al.*, 2015). Elles peuvent identifier des anomalies aussi petites que 10-100 kB, appelées variations du nombre de copies\*. Ceci fait des micropuces une technique avec une résolution grandement supérieure au caryotype (Peters *et al.*, 2015). En plus de détecter les mêmes anomalies que le



caryotype (à l'exception des translocations balancées), les micropuces peuvent identifier les microdélétions et les microduplications des chromosomes (Norton et Rink, 2016).

À l'heure actuelle, les micropuces sont recommandées lorsqu'une anomalie structurale est détectée chez le fœtus à la suite d'une échographie (Srebniak *et al.*, 2015). De plus, elles permettent d'identifier des anomalies chromosomiques significatives chez environ 6 % des fœtus avec un caryotype normal (de Wit *et al.*, 2014 ; Hillman *et al.*, 2011 ; Shaffer *et al.*, 2012 ; Wapner *et al.*, 2012 ;). Ces anomalies chromosomiques (réarrangement dans la structure ou une anomalie de nombre des chromosomes) sont responsables de plus de trois cents (300) syndromes chez l'humain et elles sont plus communes que les maladies mendéliennes reliées à un gène (Peters *et al.*, 2015).

Dans un contexte de transfert en clinique, plusieurs études menées dans les dernières années apportent des preuves suffisantes pour justifier l'utilisation des micropuces comme « *gold standard* » dans le cas d'anomalies fœtales à l'échographie (Hillman *et al.*, 2011 ; Hillman *et al.*, 2013a ; Lee *et al.*, 2012 ; Wapner *et al.*, 2012). En 2013, l'*American College of Obstetricians and Gynecologists* recommandait l'utilisation de cette technologie dans le contexte d'anomalies structurales et recommandait également de donner accès à cette technologie aux patient(e)s (*The American College of Obstetricians and Gynecologists*, 2013).

Le séquençage complet du génome fœtal pourra permettre de diagnostiquer une multitude de maladies chez l'enfant à naître. C'est en 1977 que la technologie du séquençage Sanger, ou séquençage de première génération, a été décrite pour la première fois (Sanger *et al.*, 1977). Toutefois, même si cette méthode permettait d'interroger chacun des nucléotides dans le génome, sa réalisation était longue et coûteuse. Depuis, des améliorations techniques ont amené une automatisation complète du séquençage, ce qui a permis d'augmenter sa capacité d'une centaine à plusieurs milliers de paires de bases, dans une même analyse (Lohman et Klein, 2014). Depuis 2008, grâce au séquençage massif en parallèle, le SNG peut atteindre un débit allant jusqu'à plus de mille milliards de paires de

bases. Cette augmentation des capacités de séquençage du génome humain s'accompagne d'une diminution des coûts (Lohman et Klein, 2014). Par exemple, en 2006, il en coûtait de vingt à vingt-cinq millions pour achever un séquençage complet de haute qualité du génome humain, comparativement à un coût de mille cinq cents dollars à la fin de 2015 (*National Human Genome Research Institute*, 2016).

Le SNG est un test non ciblé permettant d'analyser le génome humain au nucléotide près et, par le fait même, de sonder des milliers de gènes en même temps. Ceci en fait une technologie de très haute résolution (plus élevée que les micropuces), qui permet de détecter des mutations dans des gènes uniques (Chitty *et al.*, 2016 ; Lohman et Klein, 2014). Il est possible de sonder l'ensemble du génome humain, avec le *Whole-genome sequencing (WGS)* ou encore seulement l'exome, grâce au *Whole-exome sequencing (WES)*. Le séquençage de l'exome complet consiste à déterminer la séquence d'ADN des exons, composantes du génome encodant les protéines. L'exon représente 1 % de l'intégralité du génome, mais il est le constituant le plus susceptible d'inclure des mutations impliquant des phénotypes cliniques anormaux (Chitty *et al.*, 2016). En période prénatale, les approches utilisées jusqu'à maintenant (exemple: FISH) ont leurs limites et le *WES* fœtal pourrait s'avérer une solution efficace pour diagnostiquer un plus grand nombre de maladies génétiques chez l'enfant à naître. Les données disponibles, bien que limitées, tendent à montrer que le *WES* pourrait contribuer de façon significative au diagnostic des fœtus dysmorphiques dans plus de 25 % des cas ou dans les cas de malformations multiples (Chitty *et al.*, 2016).

Les tests non ciblés à haute résolution, comme les micropuces et le SNG, permettent de révéler trois types d'informations concernant les anomalies qui peuvent être détectées (Darilek *et al.*, 2008 ; Dondorp et de Wert, 2013 ; Ganesamoorthy *et al.*, 2013):

- 1) information concernant des anomalies de ***signification clinique connue ou pathogéniques ou encore, probablement pathogéniques***, c'est-à-dire, associées à des pathologies, des prédispositions ou des susceptibilités à certaines maladies, qui sont répertoriées et accessibles via les bases de données ;

- 2) information concernant des anomalies sans *signification clinique ou polymorphismes ou anomalies bénignes ou probablement bénignes*, donc sans conséquence sur la santé ;
- 3) information concernant des anomalies de *signification clinique incertaine*, c'est-à-dire, qu'elles pourraient ou non avoir des impacts sur la santé, et qu'il serait impossible de savoir lesquels et d'en connaître la pénétrance\* ou la gravité. Dans ce contexte, il manque d'information pour déterminer si ces anomalies sont pathogéniques ou bénignes.

En permettant d'accéder à ces trois types d'informations, les outils génomiques ultraperformants non ciblés donnent un accès sans précédent au génome fœtal (Donley *et al.*, 2012 ; Dondorp et de Wert, 2013 ; Shuster, 2007 ; Westerfield *et al.*, 2014).

### **1.1.3 Médecine personnalisée en période prénatale**

Après avoir défini ce qu'est la MP en général, ainsi que des technologies génomiques en usage ou en développement pour la période prénatale, il convient de définir ce que nous entendons par MPP. Il est à noter qu'il s'agit d'un concept développé dans le contexte de la MP-P<sup>3</sup>, afin de circonscrire les pratiques qui lui sont propres, puisque, comme nous le verrons dans la recension qui suit (partie 1.2), la littérature s'intéresse peu aux nouveaux tests prénataux dans la perspective de la MP.

La MPP est définie ici comme une approche fondée non seulement sur l'analyse des données recueillies sur le génome fœtal, mais aussi sur la prise en compte des données environnementales et comportementales qui pourraient avoir une influence sur la santé de la femme enceinte et du fœtus. Il est aussi important de préciser que le concept de MPP doit être compris en le situant dans le contexte de la médecine des « 4 P », un concept développé par Hood (2013) pour inclure les dimensions prédictives, préventives, personnalisées et participatives de ce nouveau paradigme médical au champ de la médecine prénatale (Bouffard, 2017: Données non publiées).

La MPP est un concept opératoire développé afin de regrouper, dans une seule problématique, l'ensemble des pratiques de dépistage et de diagnostic prénatal recourant aux tests génomiques. Il permet de comparer leurs particularités cliniques, ainsi que d'avoir une vision globale des enjeux cliniques, sociaux et éthiques soulevés par la MPP.

Dans l'ensemble, la MPP tend vers les mêmes buts que la MP adulte ou pédiatrique, c'est-à-dire prédire et traiter les maladies, responsabiliser les citoyen(ne)s dans le maintien de leur santé et de leur bien-être, mais aussi réduire les coûts en santé. Toutefois, comme nous le verrons dans la recension des écrits, parce que la MPP s'applique aux fœtus et aux femmes enceintes, les enjeux qu'elle soulève diffèrent de ceux de la MP.

Le concept de MPP peut permettre de jeter les bases d'une réflexion sur la façon dont le dépistage et le diagnostic prénatal sont, ou pourraient être, offerts, perçus et utilisés. En permettant de regrouper différents tests, il peut aider à mieux identifier les besoins des personnes susceptibles d'en faire usage à partir de leurs points de vue sur la question, mais aussi à travers la comparaison qu'ils seront en mesure de faire. Cette démarche comparative, que le concept de MPP rend possible, pourra mettre en lumière les raisons derrière les positions des participant(e)s sur l'ensemble des aspects qu'il semble important d'explorer en inscrivant les tests prénataux dans des contextes relevant non seulement de l'expérience personnelle, mais aussi dans celui des représentations sociales. À partir du type de données que la MPP permet de recueillir, il devient aussi possible d'identifier certains des comportements ou des représentations qui pourraient favoriser ou empêcher le passage de la médecine prénatale vers la médecine des « 4 P ».

## **1.2 Recension des écrits**

Cette deuxième partie du premier chapitre présente une synthèse de l'état des connaissances entourant la MPP. Étant donné la nouveauté et la complexité du sujet, cette recension a nécessité trois stratégies de recherche documentaire pour trouver les informations pertinentes: une revue générale de la littérature sur le sujet précis de la MPP

(section 1.2.1), une étude de la portée sur les enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la MP-P<sup>3</sup> (section 1.2.2) et une recension des études menées sur les points de vue de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux offerts ou en voie de l'être (section 1.2.3).

### 1.2.1 Revue générale de la littérature sur la médecine personnalisée en période prénatale

Dans un premier temps, nous avons fait une revue de littérature classique (Green *et al.*, 2006 ; Mays *et al.*, 2005) en recherchant dans la littérature scientifique, experte et grise, les publications concernant la MPP. Pour ce faire, nous avons effectué des recherches dans les bases de données des grands fournisseurs (Scopus, PubMed, EBSCO et Ovid), en utilisant différentes combinaisons de mots-clés associés à la MP, ainsi qu'aux technologies et aux pratiques en période prénatale (tableau 1).

**Tableau 1**  
**Mots-clés utilisés pour la revue littérature générale sur la médecine personnalisée en période prénatale**

| Mots-clés associés à la MP  | Mots-clés associés à la période prénatale  |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Personalized medicine</i>/médecine personnalisée</li> <li>• <i>p4 medicine</i>/ médecine des « 4p »</li> <li>• <i>Individualized medicine</i>/ médecine individualisée</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Prenatal diagnosis</i> / diagnostic prénatal</li> <li>• <i>Prenatal testing</i>/ tests prénataux/test prénatal</li> <li>• <i>Prenatal screening</i>/ dépistage prénatal</li> <li>• <i>Prenatal genetic testing</i>/ tests génétiques prénataux/ test génétique prénatal</li> <li>• <i>Non invasive prenatal testing</i> / test prénatal non invasif</li> </ul> |

Cette première stratégie s'est avérée peu concluante, pour ce qui est des publications traitant de la MPP. Parmi les milliers de publications identifiées, seulement deux (2) traitaient explicitement de la MPP. Il fallait donc ratisser plus large et cibler, parmi les publications consacrées à la MP, les plus susceptibles de contenir des données, des réflexions ou des concepts pertinents pour notre sujet.

### 1.2.2 *Étude de la portée des enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la médecine personnalisée en périodes préconceptionnelle, prénatale et préimplantatoire*

(Note: *Il faut mentionner que la sous-section concernant l'étude de la portée a été tirée de la version anglaise en préparation pour publication. Par conséquent, Pre Bouffard y a une contribution importante. Il faut aussi ajouter que Dr Régen Drouin et Pr Vincent Couture sont aussi co-auteurs de la publication qui sera soumise.*)

Pour connaître l'étendue des connaissances sur une problématique aussi complexe et peu étudiée (Arskey et O'Malley, 2005), nous avons opté pour une étude de la portée centrée sur les enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la MP-P<sup>3</sup>. Cette deuxième stratégie, plus inclusive, a permis de constituer une base de données pour la présente étude.

De façon générale, l'étude de la portée « [...] *aim to map rapidly the key concepts underpinning a research area and the main sources and types of evidence available [...]* » (Arskey et O'Malley, 2005: p. 21).

Les possibilités exploratoires et les procédures rigoureuses de l'étude de la portée nous ont permis d'identifier, de sélectionner et de synthétiser de façon transparente, des informations provenant de différents types de littérature. Elle offrait aussi l'avantage de contextualiser les connaissances sur la MP-P<sup>3</sup> « [...] *in terms of identifying the current state of understanding; identifying the sorts of things we know and do not know; and then setting this within policy and practice contexts* » (Anderson *et al.*, 2008: p. 2).

Nous avons suivi la procédure proposée par Arksey et O'Malley (2005): 1) identifier la question de recherche, 2) identifier les publications pertinentes, 3) sélectionner les publications pertinentes, 4) effectuer l'analyse thématique des données, 5) réaliser la synthèse des données et la présentation des résultats. Nous avons aussi tenu compte des recommandations de Colquhoun *et al.* (2014), Brien *et al.* (2010) et de Levac *et al.* (2010) quant aux aspects collaboratifs, itératifs et décisionnels des processus de recherche.

*Identifier la question de recherche:* La première tâche a été de convenir de la question qui allait guider cette étude de la portée. Elle devait être assez précise pour permettre le repérage des sujets d'intérêts associés à la MP-P<sup>3</sup> (Colquhoun *et al.*, 2014) et assez large pour couvrir l'ensemble des publications susceptibles de contenir ces informations (Arksey et O'Malley, 2005). Nous nous sommes arrêtées sur: *Quels sont les enjeux cliniques, éthiques et sociaux associés à la MP-P<sup>3</sup> discutés dans la littérature ?*

*Identifier les publications pertinentes:* Les informations ont été recherchées dans plusieurs champs disciplinaires et dans différents types de littérature (académique, grise ou experte). Trois bases de données ont été explorées (EBSCO, Scopus et Ovid) à l'aide de trois catégories de mots-clés: Médecine personnalisée; Médecine prénatale ET/OU reproductive; Enjeux cliniques, éthiques ou sociaux. Ces catégories ont ensuite été combinées avec des mots-clés plus spécifiques (tableau 2). L'étendue chronologique de notre recension commence en 2003, année de complétion de séquençage du premier génome humain (Guttmacher et Collins, 2003) rendant possible la MP-P<sup>3</sup>, jusqu'en mars 2015, avec des mises à jour jusqu'en janvier 2018. Des recherches supplémentaires ont aussi été effectuées en dépouillant les références bibliographiques des publications pertinentes (Grant et Booth, 2009).

**Tableau 2**  
**Mots-clés utilisés pour l'étude de la portée**

| Médecine personnalisée  | Médecine prénatale et/ou reproductive  | Enjeux  |
|---|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Personalized medicine</i></li> <li>• <i>Personalised medicine</i></li> <li>• <i>P4 medicine</i></li> <li>• <i>Predictive medicine</i></li> <li>• <i>Preventive medicine</i></li> <li>• <i>Stratified medicine</i></li> <li>• <i>Genomic medicine</i></li> <li>• <i>Personalized healthcare</i></li> <li>• <i>Personalized genomic*</i></li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Prenatal testing</i></li> <li>• <i>Prenatal screening</i></li> <li>• <i>Prenatal diagnosis</i></li> <li>• <i>Non invasive prenatal testing</i></li> <li>• <i>Non invasive prenatal screening</i></li> <li>• <i>Non invasive prenatal diagnosis</i></li> <li>• <i>Preimplantation genetic screening</i></li> <li>• <i>Preimplantation genetic diagnosis</i></li> <li>• <i>Reproduction</i></li> <li>• <i>Embryo*</i></li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Ethical issues*</i></li> <li>• <i>Social issues*</i></li> <li>• <i>Clinical issues*</i></li> <li>• <i>Ethics*</i></li> <li>• <i>Ethical challenge*</i></li> <li>• <i>Social challenge*</i></li> <li>• <i>Clinical challenge*</i></li> </ul> |

*Chaque colonne de mots-clés a été combinée en utilisant « ET » comme opérateur Booléen.*

*Sélectionner les publications pertinentes:* Nous avons ensuite procédé à une sélection itérative des titres, des résumés et des publications (Colquhoun *et al.*, 2014 ; Lokker, 2015). Pour être retenus, les titres devaient être en anglais ou en français et faire référence aux enjeux cliniques, éthiques ou sociaux de la MP-P<sup>3</sup>. Les publications de recherche fondamentale ou celles qui se limitaient uniquement aux aspects technologiques ont été écartées. La lecture des résumés a ensuite permis de mieux cibler ceux qui correspondaient vraiment à la question de recherche. Les publications restantes ont fait l'objet d'une lecture approfondie permettant d'affiner notre sélection vers les publications susceptibles d'amener de nouveaux éléments de connaissance.

*Effectuer l'analyse thématique des données:* Pendant le processus de sélection, nous avons élaboré « *a narrative datacharting form* » (Levac *et al.*, 2010: p. 3) contenant des informations générales pour chaque publication pertinente [auteur(e)s, année de publication, contexte de pratique, technologies abordées dans la publication, sujets principal de la publication ; type de publication ; type de littérature].



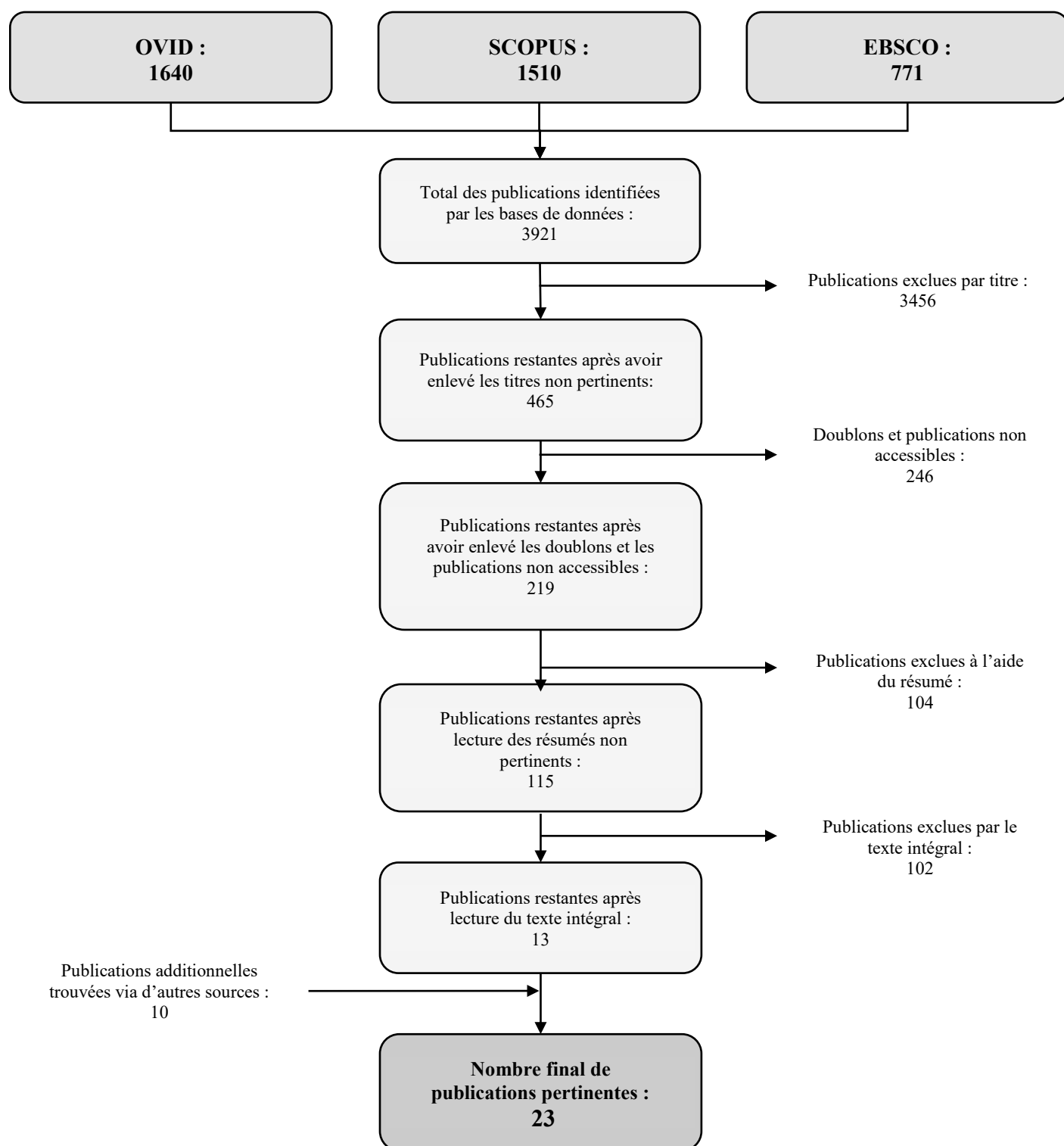
*Réaliser la synthèse des données et la présentation des résultats:* Selon Levac (2010), cette étape contient trois phases : « [...] *analyzing the data, reporting results, and applying meaning to the results* » (Levac *et al.*, 2010: p. 6). L'étudiante-chercheuse et sa directrice ont procédé à une analyse générale inductive des données (Thomas, 2006) (partie 2.4). Les résultats ont ensuite été rapportés sous forme de tableaux, d'histogrammes et de synthèses descriptives.

Les prochaines sous-sections présenteront les résultats suivants : l'étendue de la littérature sur les enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la MP-P<sup>3</sup> (sous-section 1.2.2.1) et une synthèse de l'état des connaissances (sous-section 1.2.2.2).

#### 1.2.2.1 Étendue de la littérature

Même si la question de la MP est abondamment traitée dans la littérature, de même que les enjeux soulevés par l'utilisation des nouvelles technologies génomiques en périodes préconceptionnelle, préimplantatoire ou prénatale, seulement vingt-trois (23) publications les associaient. La figure 3 synthétise chacune des étapes, depuis l'identification de trois mille neuf cent dix-neuf (3919) références jusqu'à la sélection de vingt-trois (23) publications pertinentes relatives aux enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la MP-P<sup>3</sup>.

**Figure 3**  
**Processus de sélection des publications pertinentes pour l'étude de la portée**



Le tableau 3 présente les principales caractéristiques de ces publications. On peut y voir que douze (12) d'entre elles proviennent de la littérature académique, dix (10) de la littérature experte et une de la littérature grise. Dans la littérature académique, neuf publications sur douze (9/12) sont des recensions (*reviews*) réalisées dans des contextes disciplinaires variés et trois sur douze (3/12) des analyses bioéthiques. Il ne semble y avoir aucune étude empirique abordant l'un des thèmes de la MP-P<sup>3</sup>. La littérature experte compte quatre perspectives (4/10), deux commentaires (2/10), deux éditoriaux (2/10), un point de vue (1/10) et un essai (1/10). La littérature grise ne contient qu'un seul rapport. Les principaux sujets, les types de tests et les contextes de pratiques sont rapportés au tableau 3. Enfin, si nous avons étendu nos recherches bibliographiques sur une fourchette de quinze années (2003-2018), les publications pertinentes ne s'étendent que sur les sept dernières années de cette période (2011-2017). Ajoutons à cela que plus de la moitié de ces publications (13/23) sont paru entre 2012 et 2013.

**Tableau 3**  
**Synthèse des publications identifiées lors de l'étude de la portée**

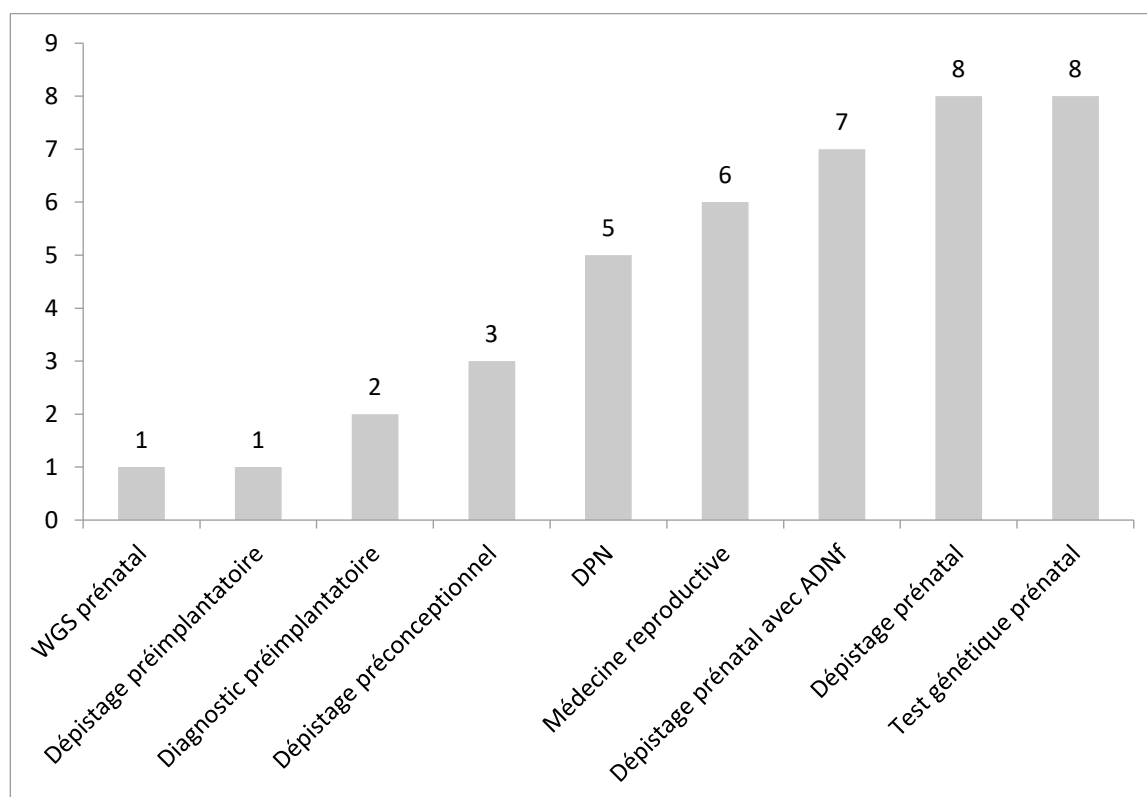
| Type de littérature        | Type de publications  | Sujets principaux  | Tests et contextes de pratique   | Auteur(e)s et année          |
|----------------------------|-----------------------|--|--|------------------------------|
| <b>Académique<br/>(12)</b> | <i>Reviews</i><br>(9) | Enjeux éthiques de la MP<br>(4)                          | Test génétique prénatal  | Chadwick (2013)              |
|                            |                       |  | Médecine reproductive  | Gefenas <i>et al.</i> (2011) |
|                            |                       |  | Médecine reproductive (grossesse)  | Li (2011)                    |
|                            |                       |  | Dépistage prénatal   | Meagher <i>et al.</i> (2017) |
|                            |                       | Avancées en MP fœtale<br>(2)                             | Dépistage prénatal avec ADNf   | Bianchi (2012)               |
|                            |                       |  | DPN, Dépistage prénatal avec ADNf  | Levenson (2012)              |
|                            |                       | Infertilité et MP<br>(1)                                 | Médecine reproductive (infertilité), dépistage prénatal, dépistage préimplantatoire* | Beim <i>et al.</i> (2013)    |
|                            |                       | Avancées des tests prénataux et de la MP<br>(1)          | Dépistage prénatal, DPN, dépistage prénatal avec ADNf                                | Wang (2014)                  |
|                            |                       | Avancées en dépistage prénatal avec ADNf et MP<br>(1)    | Dépistage prénatal avec ADNf   | Hui et Bianchi (2017)        |
|                            | Analyses<br>(3)       | Enjeux éthiques et sociaux reliés au WGS prénatal<br>(1) | WGS prénatal, dépistage prénatal, test génétique prénatal                            | Donley <i>et al.</i> (2012)  |

|                         |                     |   |   |                              |
|-------------------------|---------------------|---|---|------------------------------|
|                         |                     | Enjeux éthiques et sociaux reliés à la personnalisation des tests prénataux (1) | Test génétique prénatal                               | Munthe (2015)                |
|                         |                     | Développement de nouveaux tests prénataux et choix reproductifs (1)             | Dépistage prénatal, DPN                               | de Jong et de Wert (2015)    |
| <b>Experte<br/>(10)</b> | Perspectives<br>(4) | Épigénétique* et MP (1)   | Médecine reproductive (micro-environnement fœtal)     | Chadwick et O'Connor (2013)  |
|                         |                     | Conseil génétique et MP (1)   | Dépistage préconceptionnel*                           | Clarke et Thirlaway (2011)   |
|                         |                     | Enjeux psychologiques, religieux et éthiques reliés à la MP (1)                 | Médecine reproductive (technologies de génétique)     | Cornetta et Brown (2013)     |
|                         |                     | Enjeux éthiques et sociaux de la MP (1)   | Dépistage prénatal, diagnostic préimplantatoire*      | Juengst <i>et al.</i> (2012) |
|                         | Commentaires<br>(2) | Enjeux éthiques et sociaux de la MP (1)   | Test génétique prénatal                               | Caplan (2012)                |
|                         |                     | Fautes professionnelles dans le contexte de la MP (1)                           | Dépistage prénatal avec ADNf, test génétique prénatal | Marchant et Lindor (2013)    |
|                         | Éditoriaux          | Test génétique prénatal et MP   | Dépistage prénatal avec ADNf, test                    | Dolan (2014)                 |

|                  |                  |   |  |  |
|------------------|------------------|---|--|--|
|                  | (2)              | (1)   | génétique prénatal   |  |
|                  |                  | Enjeux cliniques, éthiques et scientifiques de la MP (1)      | Dépistage préconceptionnel, test génétique prénatal  | Hegde (2013)   |
|                  | Point de vue (1) | Avancées en MP et ses enjeux (1)                              | DPN, dépistage prénatal  | Ginsburg (2013)  |
|                  | Essai (1)        | Consentement éclairé en MP (1)                                | Test génétique prénatal, dépistage prénatal  | Parens (2015)  |
| <b>Grise (1)</b> | Rapport (1)      | Enjeux scientifiques, technologiques et éthiques de la MP (1) | DPN, diagnostic préimplantatoire, dépistage prénatal avec ADNf, dépistage préconceptionnel | Office parlementaire d'évaluation des choix scientifiques et technologiques (2012) |

La figure 4 illustre les neuf (9) techniques ou secteurs d'applications relatifs à la MP-P<sup>3</sup> répertoriés dans les publications sélectionnées. En tête de liste, le «test génétique prénatal» est abordé dans huit publications sur vingt-trois (8/23), tout comme le «dépistage prénatal» (8/23). Le «dépistage prénatal avec ADNf» est ensuite discuté sept fois (7/23), le contexte plus général de la «médecine reproductive», six fois (6/23), et le «DPN» cinq fois (5/23). Les enjeux de la MP-P<sup>3</sup> étaient rarement liés au «dépistage préconceptionnel» (3/23), au «diagnostic préimplantatoire» (2/23) ou au «dépistage préimplantatoire» (1/23) ainsi qu'au «WGS prénatal» (1/23). La période prénatale est sans conteste celle qui suscite le plus d'intérêt dans les publications sélectionnées, alors que la période préconceptionnelle est rarement abordée dans le cadre de la MP-P<sup>3</sup>.

**Figure 4**  
**Répartition des technologies, procédures ou contextes relatifs à la MP-P<sup>3</sup>**



#### 1.2.2.2 Synthèse des enjeux cliniques, éthiques et sociaux de la médecine personnalisée en périodes préconceptionnelle, prénatale et préimplantatoire

L'analyse inductive a permis de dégager vingt-huit (28) catégories de préoccupations relatives à la MP-P<sup>3</sup> (tableau 4). Celles-ci ont ensuite été réduites à dix (10) catégories d'enjeux, associés à quatre (4) types de parties prenantes directement concernées: 1) les embryons, les fœtus et l'enfant à naître 2) les futurs parents et femmes enceintes ; 3) les professionnel(le)s de la santé ; 4) la société. Dans les prochaines sous-sections, les enjeux relatifs à chaque catégorie de parties prenantes sont abordés.



**Tableau 4**  
**Enjeux cliniques, éthiques et sociaux relatifs à la MP-P<sup>3</sup> identifiés dans les publications pertinentes à l'étude de la portée**

| Préoccupations   | Enjeux   | Parties-prenantes concernées       |
|--|--|------------------------------------|
| - Devenir de la grossesse<br>- Devenir de l'enfant à naître  | Développement                                    | Embryons, fœtus et enfant à naître |
| - Intégrité génomique<br>- Intégrité de l'autonomie de l'enfant à naître   | Intégrité  |                                    |
| - Connaissances et littératie<br>- Conseil génétique<br>- Consentement éclairé<br>- Anxiété et incertitude<br>- Découvertes fortuites<br>- Épigénétique<br>- Intérêts de la femme enceinte | Capacités à s'approprier l'information génétique | Futurs parents et femmes enceintes |
| - Transfert de responsabilité<br>- Responsabilité judiciaire   | Responsabilité                                   |                                    |
| - Période de réflexion<br>- Tests génétiques vendus directement aux consommateur(trice)s<br>- Changements dans la perception de l'enfant à naître  | Implications des technologies                    |                                    |
| - Interprétation et communication<br>- Poursuite judiciaire  | Connaissances et expertise                       | Professionnel(le)s de la santé     |
| Conseil génétique<br>Lignes directrices  | Pratiques cliniques                              |                                    |
| Gestions de l'information<br>Normal vs pathologique  | Coûts  | Société                            |
| Accès  | Équité   |                                    |
| Distribution des ressources  | Régulation sociale de la reproduction            |                                    |
| Contrôle et coercition   |  |                                    |
| Politiques de santé publique et prévention   |  |                                    |
| Religion   |  |                                    |
| Acceptabilité sociale des handicaps  |  |                                    |

#### 1.2.2.2.1 *Enjeux relatifs à l'embryon, le fœtus ou l'enfant à naître*

Dans les publications sélectionnées, deux préoccupations touchaient l'embryon, le fœtus ou l'enfant à naître: a) les impacts de la MP-P<sup>3</sup> sur leur développement et b) la protection de leur intégrité.

#### ***Développement***

L'attention de la littérature en matière de développement se concentre sur les impacts des tests génomiques sur le devenir de la grossesse et celui de l'enfant à naître.

#### *Devenir de la grossesse*

Considérant que l'interruption volontaire de grossesse (IVG) est une conséquence fréquente du diagnostic d'une maladie sérieuse chez le fœtus (Caplan, 2012), l'augmentation des pathologies qu'il est possible de diagnostiquer en période prénatale pourrait avoir des conséquences non négligeables. De plus, on croit que les informations concernant les anomalies de signification clinique incertaine pourraient mener à l'avortement de fœtus qui ne sont pas cliniquement malades (Bianchi, 2012 ; Wang, 2014). Dans le contexte du devenir de la grossesse, Hui et Bianchi (2017) craignent également que le dépistage avec ADNf puisse potentiellement contribuer à la pratique d'avortements liés au sexe dans les pays où les garçons sont préférés aux filles, puisque ce test permet de connaître le sexe fœtal plus tôt dans grossesse.

#### *Devenir de l'enfant à naître*

D'autres vont plus loin et avancent que l'information génomique pourrait affecter non seulement le devenir du fœtus et de l'embryon, mais également celui de l'enfant à naître (Donley *et al.*, 2012 ; Wang, 2014). Même s'il est connu que l'expression des gènes est influencée par plusieurs facteurs, nous ne sommes pas à l'abri du déterminisme génétique\* et certaines caractéristiques génomiques pourraient être perçues comme indésirables et déterminer de façon irrévocable le futur de l'enfant à naître (Donley *et al.*, 2012 ; Wang, 2014).

D'autre part, la possibilité de connaître une quantité importante d'informations génétiques avant la naissance pourrait interférer avec l'amour et l'attention que les parents donnent à leur enfant (Donley *et al.*, 2012 ; Li, 2011). Par exemple, « *[i]f parents knew their newborn baby has high risk for schizophrenia or violence or low IQ, would the baby be loved and cared for the same way when such info was not available?* » (Li, 2011: p. 410). Ou encore, certains parents pourraient moins stimuler et encourager un enfant pour lequel on a prédit un faible quotient intellectuel (Donley *et al.*, 2012).

Enfin, l'utilisation de plus en plus marquée de technologies pangénomiques, comme le *WGS*, avant la naissance pourrait amener plus d'enfants à vivre avec le fardeau d'informations génétiques qu'ils n'ont pas choisi de connaître (Li, 2011). La connaissance de ces informations les forcerait à vivre en sachant que des particularités génétiques, avec ou sans signification(s) clinique(s), pourraient éventuellement avoir un impact sur leur vie (Office parlementaire d'évaluation des choix scientifiques et technologiques, 2012 ; Wang, 2014).

### ***Intégrité***

Une des préoccupations importantes relevées concerne le risque de nuire à a) l'intégrité génomique de l'embryon, du fœtus ou de l'enfant à naître, ainsi qu'à b) l'intégrité de l'autonomie du futur enfant.

#### ***Intégrité génomique***

En ce qui concerne l'intégrité génomique, Li (2011) souligne la possibilité que la disponibilité de l'information génétique puisse entraîner certains futurs parents vers la pente du « *designer baby\** ». Dans ce contexte, le séquençage complet du génome fœtal pourrait représenter le moyen le plus efficace à ce jour pour « produire » des « *fitter babies* » (Parrens, 2015: p. 19). La peur de l'eugénisme\* est aussi présente dans le contexte de la prévention des maladies, de la santé individuelle et de la santé publique (Juengst *et*

*al.*, 2012). Également, il est noté que la MP-P<sup>3</sup> pourrait permettre une nouvelle forme d'eugénisme, en servant à identifier, durant la période préconceptionnelle, des traits considérés comme étant désavantageux socialement (Clarke et Thirlaway, 2011).

#### *Intégrité de l'autonomie de l'enfant à naître*

En considérant les conséquences que l'information génétique pourraient avoir sur le futur de l'enfant à naître, certains craignent que le droit de ne pas savoir (*right not to know*) du futur enfant soit outrepassé sans justification. On reprend aussi l'argument du « *child's right to an open futur* » (Feinberg, 1980), pour discuter de la nécessité de préserver l'autonomie future de l'enfant à naître dans son choix de connaître des informations génétiques qui ont été détectées avant la naissance (Chadwick, 2013 ; de Jong et de Wert, 2015 ; Donley *et al.*, 2012). Dans ce contexte, certain(e)s soutiennent qu'il faudrait revoir le cadre normatif des tests génétiques prénataux, afin de prendre en considération l'autonomie de l'enfant à naître (de Jong et de Wert, 2015). Dans la littérature sur la MP-P<sup>3</sup>, on voit même émerger l'idée de considérer l'enfant à naître comme une partie prenante à part entière, au même titre que ses parents (de Jong et de Wert, 2015).

#### *1.2.2.2.2 Enjeux relatifs aux futurs parents et aux femmes enceintes*

La diversité, l'accessibilité et la disponibilité grandissantes des tests génomiques personnalisés pourraient faire en sorte que ce soit plus difficile pour les futurs parents, ainsi que pour les femmes enceintes de bien comprendre les nouvelles opportunités qui leur sont offertes (de Jong et de Wert, 2015 ; Munthe, 2015). Trois préoccupations majeures sont discutées dans la littérature sur la MP-P<sup>3</sup>: a) leur capacité à s'approprier les informations concernant les tests génomiques et leurs résultats, b) le niveau de responsabilité que ceci implique et c) l'impact de ces technologies sur le processus décisionnel des futurs parents et des femmes.

#### *Capacités à s'approprier l'information génétique*

Plusieurs facteurs peuvent agir sur la façon dont les futurs parents et les femmes enceintes s'approprieront l'information génétique. Dans le contexte de la MP-P<sup>3</sup>, les auteur(e)s sont

particulièrement préoccupé(e)s par leur niveau de connaissance et de littératie, l'opportunité de bénéficier d'un conseil génétique adéquat, le caractère éclairé du consentement, le niveau d'anxiété et d'incertitude à gérer et le risque associé aux découvertes fortuites.

### *Connaissances et littératie*

En raison des conséquences que les décisions prises dans le contexte de la MP-P<sup>3</sup> peuvent avoir sur la grossesse, le fœtus et l'embryon, plusieurs auteur(e)s craignent que les niveaux de connaissances en santé des futurs parents et des femmes enceintes ne soient pas pris en considération au moment de les informer. Pour ces auteur(e)s, ceux-ci doivent être en mesure de comprendre les différences entre les tests qui leur sont offerts et de saisir les implications des informations génomiques (Donley *et al.*, 2012 ; Munthe, 2015 ; Wang, 2014). D'autres militent pour une amélioration des connaissances du public en génétique et génomique (Hui et Bianchi, 2017), particulièrement dans le contexte de la MP-P<sup>3</sup>.

Par exemple, pour certain(e)s il est essentiel qu'ils comprennent que le test avec ADNf est, pour le moment, un test de dépistage et non un test diagnostique (Dolan, 2014). Ils doivent aussi s'attendre à ce qu'il soit possible de détecter des informations de significations cliniques inconnues ou incertaines ou encore des informations génétiques associées à des pathologies de pénétrance incomplète. Les auteur(e)s rappellent qu'une mauvaise interprétation des informations peut mener à une IVG pour un fœtus pourtant normal (Donley *et al.*, 2012) ou non affecté d'un point de vue clinique (Donley *et al.*, 2012 ; Wang, 2014). Ils et elles croient que les tests pangénomiques qui, à première vue, ont pour but d'aider les parents à faire un choix éclairé en leur fournissant un maximum d'informations sur l'embryon ou le fœtus peuvent, paradoxalement, réduire leur autonomie reproductive et augmenter leur confusion (Donley *et al.*, 2012 ; de Jong et de Wert, 2015 ; Munthe, 2015).

### *Conseil génétique*

Dans un contexte où les connaissances et la littératie sont insuffisants, on soutient aussi que les futurs parents et les femmes enceintes devraient avoir accès à un conseil génétique adéquat (Dolan, 2014 ; Hui et Bianchi, 2017 ; Munthe 2015 ; Wang, 2014) qui leur permettrait de prendre une décision reproductive en phase avec leurs valeurs et leurs besoins (Dolan, 2014 ; Munthe, 2015 ; Wang, 2014).

### *Consentement éclairé*

Toutefois, même avec un conseil génétique adéquat, certain(e)s croient qu'il demeure difficile d'obtenir un consentement réellement éclairé (Bianchi, 2012 ; de Jong et de Wert, 2015 ; Levenson, 2012). Les modalités de prestation des services de MP-P<sup>3</sup> semblent augmenter le risque que les femmes enceintes et les futurs parents soient mal informé(e)s et qu'ils n'aient pas la possibilité de prendre le temps de mesurer les conséquences des nouveaux tests génomiques (Munthe, 2015). Trop souvent, le but réel des tests prénataux ne semble pas leur être expliqué puisque les renseignements fournis font souvent partie d'un groupe plus large de services ayant comme but d'assurer la naissance d'un enfant en santé (Parens, 2015). Pour sa part, Parens (2015) ajoute que pour qu'un consentement soit réellement éclairé, il faudrait que les parents en devenir soient préparés à la possibilité de donner naissance à un enfant malade et d'être placés devant la décision de poursuivre ou d'interrompre la grossesse.

### *Anxiété et incertitude*

Quel que soit le niveau de connaissance et la qualité du consentement, recevoir des informations ambiguës ou incertaines pendant la grossesse peut augmenter le niveau d'anxiété parentale (Bianchi, 2012 ; Donley *et al.*, 2012 ; Hui et Bianchi, 2017 ; Levenson, 2012 ; Wang, 2014). Une telle situation peut aussi entraîner une augmentation du risque de décisions regrettées ou conflictuelles dans un contexte aussi délicat (Donley *et al.*, 2012 ; Hui et Bianchi, 2017). L'anxiété parentale pourrait aussi avoir des conséquences sur l'enfant en devenir. Par exemple, surtout s'il s'agit d'une condition multifactorielle, Donley *et al.* (2012) craignent que l'anxiété provoquée par la prise de conscience que leur

enfant pourrait être à risque de développer une maladie qu'on ne peut identifier avec certitude augmente réellement le risque de voir la maladie se manifester chez l'enfant.

### *Découvertes fortuites*

Le remplacement graduel des techniques conventionnelles (exemple: caryotype) par des technologies plus puissantes pourrait éventuellement augmenter le risque de découvertes fortuites chez le fœtus (de Jong et de Wert, 2015). De plus, des technologies comme le *WGS* pourraient également révéler des informations non sollicitées violant la vie privée des parents, comme la découverte d'une fausse paternité ou un risque de cancer (Beim *et al.*, 2013 ; Bianchi 2012 ; Hui et Bianchi, 2017 ; Levenson, 2012). Même s'il est rare qu'un cancer soit détecté pendant la grossesse, il n'en demeure pas moins que nos capacités à le détecter dans le contexte du dépistage prénatal avec ADNf, par exemple, outrepassent le développement de lignes directrices pour les étapes subséquentes à cette découverte (Hui et Bianchi, 2017).

### ***Responsabilités***

Certains auteur(e)s évoquent aussi la responsabilité des parents, notamment pour ce qui concerne l'épigénétique\*, l'intérêt personnel de la femme enceinte, le risque du transfert de la responsabilité médicale, des institutions sociales vers l'individu, ou encore la crainte de poursuites judiciaires.

### *Épigénétique*

Le concept de responsabilité parentale en périodes préconceptionnelle, prénatale et préimplantatoire est de plus en plus abordé dans la perspective de l'épigénétique (Chadwick et O'Connor, 2013 ; Meagher *et al.*, 2017). De récentes découvertes montrent que l'environnement et certains comportements, comme une diète inappropriée et le tabac durant la grossesse, peuvent déclencher des mécanismes épigénétiques pouvant affecter l'épigénome embryonnaire ou fœtal, entraînant de possibles maladies et autres complications (Osborne-Majnik *et al.*, 2013). L'épigénétique, en permettant la modification de l'expression des gènes, représenterait un déterminant idéal en matière de

prévention en santé personnalisée (Bouffard *et al.*, 2018 ; Meagher *et al.*, 2017). Dans les contextes où il est souhaitable que la prévention des maladies se fasse le plus tôt possible, les développements de l'épigénétique pourraient envoyer le message aux futurs parents et aux femmes enceintes que leur environnement et leurs comportements peuvent exacerber certains risques relatifs à la santé du fœtus (Meagher *et al.*, 2017). Ainsi, les nouvelles connaissances sur les mécanismes épigénétiques pourraient augmenter le sentiment de responsabilité parentale, spécialement chez la femme enceinte. Puisqu'elle partage son environnement avec le fœtus et l'embryon, il pourrait être nécessaire pour elle de limiter ses expositions aux facteurs de risques dans le but de maximiser ses chances d'avoir un enfant en santé. Cette conception de la responsabilité relative à l'épigénétique pourrait aussi ajouter un fardeau supplémentaire sur le dos des femmes; et ce, avant même que ces dernières ne songent à avoir des enfants (Chadwick et O'Connor, 2013).

### *Intérêts de la femme enceinte*

Pour certain(e)s, il est important de considérer l'intérêt personnel de la femme enceinte dans le contexte de cette responsabilisation grandissante. Les auteur(e)s soutiennent que la future mère a, tout comme l'enfant qu'elle porte, le droit de ne pas savoir certaines informations concernant la santé du fœtus. De ce fait, elle devrait avoir la possibilité de refuser ou d'accepter de connaître des renseignements sur le génome de l'enfant à naître, même si la connaissance de ces informations pourrait influencer de façon positive la santé de ce dernier dans le futur (de Jong et de Wert, 2015).

### *Transfert de responsabilité*

Dans la perspective de Munthe (2015), le consuméro-centrisme de l'approche prénatale personnalisée et les tests prénataux offerts par les compagnies privées occasionnent le transfert de la responsabilité de la santé des mains des institutions aux individus. Ceci fait craindre que la personnalisation des tests prénataux, bien que basée sur l'autonomie reproductive de la personne, puisse conduire à la consommation pure et simple des services prénataux, ainsi qu'à la réduction de la responsabilité des professionnel(le)s de la santé (Munthe, 2015).



### *Responsabilité judiciaire*

Parens (2015) souligne l'enthousiasme actuel envers l'utilisation du WGS en période prénatale. Par contre, tout en reconnaissant les bienfaits de cette technologie, cet auteur craint qu'elle n'ajoute indûment de la pression sur les parents qui pourraient se sentir obligés de se soumettre au séquençage du génome fœtal, de peur de faire l'objet plus tard de poursuites judiciaires (Parens, 2015).

### *Implications des technologies*

Si la MP et les technologies de génomiques induisent des changements dans les modalités de prestation des services offerts aux futurs parents et aux femmes enceintes, elles ont aussi une influence sur leurs processus décisionnels. Dans la littérature scientifique, ce phénomène est abordé sous trois (3) principaux angles: le temps de réflexion alloué aux futurs parents pour prendre une décision lors d'un dépistage avec ADNf, la prestation des tests offerts directement aux consommateur(trice)s et la perception de l'enfant à naître.

### *Période de réflexion*

Si les étapes du DC pour la T21 laissent du temps aux parents dont le risque est élevé pour décider de recourir ou non à un DPN invasif, le développement et l'implantation rapide du dépistage prénatal basé sur l'ADNf soulèvent des inquiétudes. En permettant de connaître les risques d'atteintes plus tôt pendant la grossesse, cette technique pourrait réduire le temps de réflexion des futurs parents à savoir s'ils désirent ou non opter pour un DPN invasif et une IVG. De plus, ce temps de réflexion pourrait possiblement être éliminé, dans l'éventualité où le test basé sur l'ADNf devienne un test diagnostic (Bianchi, 2012 ; Levenson, 2012).

### *Tests génétiques prénataux vendus directement aux consommateur(trice)s*

Dans un autre contexte, Munthe (2015) souligne la possibilité que les TGVDAC augmentent la demande pour le dépistage prénatal avec ADNf. Le fait d'accéder à ce test sans conseil génétique adéquat pourrait fausser les attentes des femmes enceintes et des futurs parents (Munthe, 2015).

### *Changement dans la perception de l'enfant à naître*

Pour Donley *et al.* (2012) le séquençage du génome fœtal pourrait faire disparaître la représentation du « bébé parfait ». Pour ces auteur(e)s, la perception des futurs parents quant à l'enfant à naître risquerait d'être modifiée du fait que chaque séquence pourrait présenter une anomalie génétique (maladies graves, gènes de susceptibilités, statut de porteur, maladies à apparitions tardives, etc.). « *To the extent that parents now think of their child as a 'clean slate' during pregnancy, the prenatal image of a normal, healthy baby will be dramatically altered by this technology* » (Donley *et al.*, 2012: p. 33). De plus, en révélant des informations médicales en période prénatale, les technologies de séquençage pourraient amener la femme enceinte et le couple à percevoir l'enfant à naître comme un enfant malade ou potentiellement malade (Donley *et al.*, 2012).

#### *1.2.2.2.3 Enjeux relatifs aux professionnel(le)s de la santé*

Plusieurs décennies de génétique médicale ont montré l'importance clinique, éthique et sociale d'avoir les connaissances et l'expertise nécessaires pour connaître les particularités et les conséquences des tests génétiques. Pourtant, dans le contexte de la MP-P<sup>3</sup>, on signale encore: (a) le manque de connaissances et d'expertise en génétique et génomique des professionnel(le)s de la santé et (b) la nécessité d'adapter le contexte clinique à cette nouvelle réalité.

### ***Connaissances et expertise***

À l'heure actuelle, deux (2) enjeux ressortent de la littérature concernant le manque de connaissance et d'expertise concernant la capacité des professionnel(le)s de la santé à interpréter et à communiquer les résultats des tests génétiques et le risque de poursuites judiciaires.

### *Interprétation et communication*

La difficulté à interpréter les informations génétiques a une incidence directe sur l'habileté des professionnel(le)s de la santé à communiquer de telles informations (Beim *et al.*,

2013). Pourtant, ces dernier(ère)s n'ont pas nécessairement la formation adéquate pour permettre aux futurs parents et aux femmes enceintes de prendre une décision réellement éclairée et de faire face aux conséquences (positives ou négatives) de cette décision (Beim *et al.*, 2013 ; Bianchi, 2012 ; Dolan, 2014 ; Wang, 2014). Cette situation semble d'autant plus problématique que les professionnel(le)s de la santé sont mandaté(e)s pour conseiller adéquatement les patient(e)s. Pour éviter que les futurs parents et les femmes enceintes prennent des décisions irrévocables sur la base d'informations confuses transmises par des prestateur(trice)s de soins de santé n'ayant pas les compétences pour le faire (Beim *et al.*, 2013 ; Donley *et al.*, 2012), ces dernier(ère)s devraient s'assurer d'être confortables avec les nouvelles technologies de génétique (Hegde, 2013). À l'heure actuelle, une demande urgente existe afin d'améliorer les connaissances en génétique des professionnel(le)s de la santé (Hui et Bianchi, 2017). Également, avec l'avènement du dépistage prénatal basé sur l'ADNf vendu directement aux consommateur(trice)s, les conseiller(ère)s en génétique, les médecins généticien(ne)s et les autres professionnel(le)s pourraient devoir interpréter des résultats de tests qu'ils n'ont pas prescrits eux-mêmes (Bianchi, 2012).

### *Poursuite judiciaire*

Dans ces conditions, l'utilisation croissante des tests génomiques en périodes préconceptionnelle, préimplantatoire et prénatale ainsi que l'arrivée massive des tests prénataux basés sur l'ADNf augmentent les risques de poursuite pour «*genetic malpractice*» (Marchant et Linor, 2013). Un désaccord entre les futurs parents et le médecin sur la quantité d'informations qu'ils souhaiteraient connaître sur le génome fœtal pourrait aussi se traduire en action légale (Donley *et al.*, 2012). De telles situations pourraient effriter le lien de confiance patient(e)-médecin (Donley *et al.*, 2012).

### *Pratiques cliniques*

Au niveau des pratiques cliniques, plusieurs auteur(e)s soulèvent des inquiétudes concernant l'adéquation du conseil génétique et le besoin de lignes directrices claires.

### *Conseil génétique*

Considérant l'accroissement des informations offertes par les technologies de MP-P<sup>3</sup>, certains auteur(e)s rappellent l'importance du conseil génétique. Ils soulignent le besoin d'augmenter les ressources pour expliquer les limites des tests génétiques, tout en tenant compte des besoins et des préférences des patient(e)s, en transmettant des informations précises et exactes qui seront bien comprises et respecteront l'autonomie reproductive de ces dernier(ère)s (Dolan, 2014 ; Wang, 2014). Sans ces facteurs facilitants, on craint que les professionnel(le)s de la santé se retrouvent dans une position d'autorité, où les patient(e)s n'auraient pas les connaissances appropriées pour comprendre l'information génétique apportée par la MP-P<sup>3</sup> (Gefenas *et al.*, 2011).

### *Lignes directrices*

La littérature est sans ambiguïté. Les professionnel(le)s de la santé doivent avoir des lignes directrices claires pour utiliser, interpréter et communiquer les informations génétiques (Beim *et al.*, 2013 ; Caplan, 2012 ; Donley *et al.*, 2012 ; Ginsburg, 2013 ; Hegde, 2013 ; Wang, 2014). Particulièrement pour ce qui concerne le types d'informations à donner aux parents et la façon de les informer sur les conséquences des décisions qu'ils prendront (Donley *et al.*, 2012).

#### *1.2.2.2.4 Enjeux relatifs à la société*

Considérant que le développement de la MP-P<sup>3</sup> et son intégration dans les services de santé impliquent une contribution active des parties prenantes et des institutions sociales, la littérature aborde différents niveaux d'enjeux sociaux comme: (a) le coût de la MP-P<sup>3</sup> pour les systèmes de santé, (b) l'équité associée à la MP-P<sup>3</sup> et (c) le contrôle de la reproduction par les institutions sociales.

### ***Coûts***

Si la MP promet de réduire les coûts en santé (*Personalized Medicine Coalition*, 2006), certains auteur(e)s anticipent que la MP-P<sup>3</sup> pourrait plutôt mener à une augmentation des dépenses en raison de la gestion des grandes quantités d'information et du nouveau flou qu'elle apporte entre le normal et le pathologique.

### ***Gestion de l'information***

La littérature attire l'attention sur le fait que la gestion de l'information dans le contexte de la MP-P<sup>3</sup> demandera plus de ressources humaines et financières. La charge du conseil génétique pourrait devenir de plus en plus lourde en raison de ces informations et les coûts associés ne sont pas évalués actuellement (Bianchi, 2012 ; Dolan, 2014). Plus de données génétiques pourraient rendre leur analyse de plus en plus complexe et longue et il faut aussi considérer les dépenses associées à l'entreposage et à la protection d'informations aussi sensibles (Bianchi, 2012).

### ***Normal vs pathologique***

En considérant la nature prédictive des tests génomiques à l'ère de la MP, l'impossibilité de toujours tracer une frontière claire entre le normal et la pathologique aura des conséquences économiques majeures (Office parlementaire d'évaluation des choix scientifiques et technologiques, 2012). Par exemple, avec la détection de maladies à apparition tardives, de gènes de susceptibilités ou des variants de signification clinique incertaine, il pourrait être impossible de déterminer, au stade fœtal, si un enfant sera malade ou en santé et à quel point. Il pourrait être difficile pour le système de santé et les assurances maladie de prendre en charge cette incertitude et d'établir des lignes directrices économiques claires (Office parlementaire d'évaluation des choix scientifiques et technologiques, 2012).

### ***Équité***

Avec l'augmentation possible des coûts en santé, la MP-P<sup>3</sup> apporte aussi des questionnements concernant l'équité dans l'accès et la distribution des ressources.

### *Accès*

Si le coût du *WGS* a chuté au cours des dernières années (Dondorp et de Wert, 2013), il n'en demeure pas moins que les nouvelles technologies en santé demeurent onéreuses pour la plupart des utilisateur(trice)s. Par exemple, un cycle de fécondation *in vitro*\* peut coûter entre 11 000-19 000 \$ US (Drazba *et al.*, 2014). Considérant que le taux de naissance vivante pour un cycle de diagnostic préimplantatoire peut être très bas, le coût des procédures peut devenir très lourd à porter pour les couples. Ce qui pose la question d'accès à ces technologies d'assistance à la procréation (Clarke et Thirlaway, 2011), et à d'autres technologies comme le dépistage prénatal avec ADNf (Levenson, 2012 ; Wang, 2014).

Un accès non équitable à une couverture d'assurance médicale pourrait aussi être problématique (Levenson, 2012). Ainsi, en n'ayant pas accès aux technologies de la MP-P<sup>3</sup>, certains parents pourraient avoir un enfant malade pour des raisons financières (Munthe, 2015). L'équité dans l'accès à ces technologies pourrait pareillement être compromise si les futurs parents et les femmes enceintes ne reçoivent pas tous le même niveau d'information sur les tests et leur disponibilité (Munthe, 2015). Dans le contexte plus vaste de la reproduction, on se demande si le fait de découvrir la cause génétique derrière l'infertilité pourrait entraver l'accès aux traitements de fertilité chez certains couples. L'âge maternel et le taux d'hormone folliculo-stimulante sont déjà des données évaluées dans les lignes directrices relatives à l'accès aux traitements de fertilité. Serait-il éthiquement acceptable d'utiliser également des marqueurs génétiques (Beim *et al.*, 2013) ?

Également, puisque la MP-P<sup>3</sup> pourrait augmenter le nombre d'avortements en raison de la disponibilité de plus en plus marquée des informations génétiques, Hui et Bianchi (2017) soulignent l'importance que les femmes enceintes et les futurs parents puissent recourir de façon sécuritaire à l'avortement.

### *Distribution des ressources*

Les investissements faits en MP-P<sup>3</sup> peuvent aussi être contestés. Certain(e)s se demandent s'il serait plus acceptable socialement d'injecter de l'argent dans la recherche de solution pour des problèmes de santé publique urgents, plutôt que dans la prévention et la prédiction de maladies génétiques (Levenson, 2012). Dans cette perspective, on pense qu'il serait plus approprié de distribuer les ressources pour résoudre des problèmes plus pressants, comme la malnutrition, plutôt que de développer des technologies comme, par exemple, le dépistage prénatal avec ADNf (Levenson, 2012).

### ***Régulation sociale de la reproduction***

La littérature rappelle aussi que la société peut avoir une influence sur les décisions reproductives à travers le contrôle et la coercition, les politiques de santé, la religion et l'acceptabilité sociale des handicaps.

### *Contrôle et coercition*

Puisque les tests basés sur l'ADNf pourraient réduire les risques d'avortement associé aux procédures invasives, les femmes enceintes pourraient avoir moins de raison de refuser un tel test (Bianchi 2012 ; Levenson, 2012). Les tests prénataux basés sur l'ADNf pourraient ainsi rendre les femmes, mais aussi leurs partenaires, plus vulnérables à la pression des tierces parties. Dans ce contexte, les femmes enceintes et les futurs parents pourraient être soumis à un certain contrôle reproductif par la société, car le refus de passer un test à si faible risque pour la grossesse pourrait être mal perçu (Bianchi, 2012 ; Levenson, 2012 ; Munthe, 2015).

Les promesses attrayantes de la MP et la disponibilité de plus en plus marquée du *WGS* pourraient faire en sorte que les femmes enceintes et les futurs parents recourent aux tests génomiques parce qu'ils se sentent obligés ou simplement parce que c'est possible de le faire. Ils risquent ainsi de prendre des décisions importantes sous la pression sociale exercée par l'utilisation massive de ces technologies (Donley *et al.*, 2012).

Meagher *et al.* (2017) font également ressortir le risque associé à la routinisation du dépistage prénatal dans le contexte de la santé publique. Ces derniers soulignent que les décisions reproductives pourraient être soumises à davantage de contraintes puisque les options suite à un résultat positif dans le contexte de la grossesse seraient plutôt réactives que proactives (Meagher *et al.*, 2017).

### *Prévention et politiques de santé publique*

La dimension préventive de la médecine des « 4 P » pose la question du but réel de l'implication de la santé publique dans la reproduction humaine (Clarke et Thirlaway, 2011 ; Juengst *et al.*, 2012). Certains auteur(e)s s'opposent à l'intervention des politiques de santé publique préventive dans la sphère privée des choix reproductifs et mettent en garde contre le contrôle de la reproduction par les institutions sociales (Clarke et Thirlaway, 2011 ; Juengst *et al.*, 2012 ; Meagher *et al.*, 2017). Meagher *et al.* (2017) rajoutent qu'en voulant prévenir de plus en plus tôt l'apparition ou la progression d'une maladie dans le but d'en réduire la morbidité ou la mortalité, il existe des risques de tomber dans la « prévention génotypique ». Ceci pourrait entraîner des « [...] *authoritarian practices and punitive attitudes that curb personal reproductive freedom on behalf of public health goals—a kind of new precision eugenics* » (Meagher *et al.*, 2017: p. 375).

### *Religion*

Cornetta et Brown (2013) spécifient que la religion peut aussi prendre une place importante dans l'acceptabilité sociale de la MP-P<sup>3</sup>. Par exemple, ces derniers mentionnent que certains groupes religieux, sans mentionner lesquels, seraient susceptibles de s'opposer au développement de la MP-P<sup>3</sup> parce qu'elle pourrait encourager la sélection d'embryons ou leur destruction sur la base de certaines caractéristiques génétiques (Cornetta et Brown, 2013).



### *Acceptabilité sociale des handicaps*

Dans le contexte du dépistage avec ADNf, Hui et Bianchi (2017) discutent des risques relatifs à l'acceptabilité sociale des handicaps. La pratique de l'avortement pour des anomalies fœtales détectées à l'aide de ce test, suivie d'une méthode invasive pourrait influencer l'attitude sociale. Ils soulignent qu'il est déjà connu que l'acceptabilité associée aux handicaps intellectuels est inversement proportionnelle aux contacts que peuvent avoir les gens avec une personne affectée. En réduisant le nombre de personnes atteintes dans une société, il existe des risques de diminuer l'acceptabilité sociale et les services offerts à ces personnes (Hui et Bianchi, 2017).

Comme nous l'avons indiqué auparavant, l'étude de la portée n'a pas permis d'identifier des études permettant d'en connaître davantage sur les besoins et les points de vue des femmes enceintes relativement à la MPP. Nous nous sommes donc intéressées aux études sur les positions de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux.

#### ***1.2.3 Études sur les positions de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux***

Afin d'identifier de telles études, nous avons établi une nouvelle liste de mots-clés (tableau 5), dans le but de cibler celles sur les positions des femmes enceintes et des utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux, mais en dehors du contexte de la MPP.

**Tableau 5**  
**Mots-clés utilisés pour la revue de littérature sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux**

| Mots clés associés aux besoins et aux points de vue  | Mots clés associés à la période prénatale  |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Need*</i>/ Besoin*</li> <li>• <i>Point of view*</i>/ Points de vue</li> <li>• <i>Viewpoint*</i> / Points de vue</li> <li>• <i>Opinion*</i>/ Opinion*</li> <li>• <i>Attitude*</i>/ Attitude*/ Position*</li> <li>• <i>Preference*</i>/Préférence*</li> <li>• <i>Perspective*</i>/ Perspective*</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Prenatal diagnosis</i> / diagnostic prénatal</li> <li>• <i>Prenatal testing</i>/ tests prénataux/ test prénatal</li> <li>• <i>Prenatal screening</i>/ dépistage prénatal</li> <li>• <i>Prenatal genetic testing</i>/ tests génétiques prénataux/ test génétique prénatal</li> <li>• <i>Non invasive prenatal testing</i> /test prénatal non invasif</li> </ul> |

Nous ciblions particulièrement les études sur les besoins et les points de vue des femmes enceintes (à risque faible ou élevé). D'autres types d'utilisateur(trice)s potentiel(le)s comme: les femmes venant d'accoucher, les parents d'enfants en bas âge et les conjoint(e)s ont aussi été intégrés dans cette recherche, puisque la considération de leurs positions pouvaient être pertinentes dans le contexte de la MPP. Nous voulions aussi retenir les études portant sur leurs perceptions du dépistage et du diagnostic de la T21 et des aneuploïdies fœtales, parce qu'il s'agit des tests les plus souvent proposés aux femmes enceintes à faible risque. Nous avons décidé d'inclure également les études qui se sont intéressées aux femmes et aux couples à risque d'avoir un enfant avec une maladie génétique. Même si leurs positions pouvaient être différentes, parce qu'elles sont basées sur des situations concrètes et non probabilistes comme c'est souvent le cas lorsque les risques sont faibles, elles pouvaient s'avérer très utiles pour nos analyses. Ce, tout en gardant en tête la limite de comparaison avec notre population à l'étude (section 2.2.1). Toutefois, pour que les résultats soient transférables dans le contexte de notre étude, nous avons exclu les recherches s'intéressant à une maladie spécifique chez le fœtus comme, par exemple, les femmes enceintes à risque de transmettre la fibrose kystique.

Les recherches ont été effectuées dans les mêmes fournisseurs de bases de données que précédemment (Scopus, PubMed, EBSCO et Ovid). Les nouveaux mots-clés (tableau 5) ont permis de répertorier une quantité importante de publications dans la littérature (n =

137 882). En utilisant des mots-clés à large portée et moins spécifiques, cette stratégie de recherche présentait l'inconvénient d'inclure une très grande quantité de publications non pertinentes. Nous avons choisi de procéder de cette façon, pour identifier le plus grand nombre possible de recherches touchant aux différents besoins et points de vue dans le contexte prénatal. De plus, comme les mots-clés n'étaient pas spécifiques aux femmes enceintes ou aux utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux, une grande quantité de publications ont été exclues. Malgré les milliers de publications obtenues, il était plutôt aisé d'écarter les publications qui ne concernaient pas les populations auxquelles nous nous intéressions à partir de la lecture des titres ou des résumés. Nous avons ainsi retiré les publications qui s'intéressaient aux besoins et au point de vue des professionnel(le)s de la santé. Plusieurs autres publications ont aussi été exclues parce qu'elles étaient basées sur des opinions et non des données empiriques. Ou encore, parce qu'elles concernaient la recherche fondamentale ou clinique. Après avoir éliminé les doublons, ainsi que les titres, les résumés et les textes intégraux non pertinents, il n'est resté que vingt-six (26) études.

Le tableau 6 regroupe les détails de ces publications. On y retrouve les auteur(e)s des articles, le pays où les études se sont déroulées, leurs objectifs de recherche, les devis de recherche (qualitatif ou quantitatif) utilisés, les échantillons pertinents par rapport à notre recherche ainsi que le ou les tests prénataux faisant l'objet de l'étude.

Dans l'ensemble, douze (12) études ont été menées aux Pays-Bas, huit (8) aux États-Unis, trois (3) en Angleterre, une (1) en Espagne et une (1) en Suède. Une (1) collaboration internationale, compare aussi les points de vue de femmes enceintes provenant du Canada, du Danemark, de l'Irlande, d'Israël, de l'Italie, des Pays-Bas, du Portugal, de Singapour et du Royaume-Uni. Pour ce qui concerne les devis de recherche, huit (8) études étaient basées sur des devis qualitatifs et dix-huit (18) sur des devis quantitatifs.

**Tableau 6**  
**Résumé des études portant sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux**

|   | Auteur(e)s                      | Pays       | Objectif   | Méthode   | Participant(e)s  | Type de tests                      |
|---|---------------------------------|------------|--|---|--|------------------------------------|
| 1 | Agatisa <i>et al.</i> , 2015    | États-Unis | Explorer l'opinion de femmes enceintes concernant l'utilisation du dépistage prénatal avec ADNf pour les aneuploïdies des chromosomes sexuels et les microdélétions  | Qualitative — groupes de discussion focalisée                       | F. enceintes (n = 2)<br>F. ayant récemment accouchées (n = 29)                 | Dépistage prénatal avec ADNf       |
| 2 | Alsulaiman <i>et al.</i> , 2012 | Angleterre | Comparer l'attitude des femmes de différentes cultures/croyances religieuses concernant le DPN et l'arrêt de grossesse pour 30 maladies  | Quantitative — questionnaire  | Parents (n = 22)   | DPN                                |
| 3 | Bernhardt <i>et al.</i> , 2013  | États-Unis | Explorer l'expérience de femmes ayant reçu un résultat anormal suite à un test prénatal par micropuces   | Qualitative — entrevues téléphoniques                               | F. ayant récemment accouchées ou ayant subi une IVG (n = 23)                   | DPN                                |
| 4 | Beulen <i>et al.</i> , 2015     | Pays-Bas   | Évaluer les préférences des femmes enceintes et des professionnel(le)s de la santé concernant des caractéristiques des dépistages et diagnostics prénataux   | Quantitative — questionnaire « <i>discrete choice experiment*</i> » | F. enceintes à risque faible (n = 513)<br>F. enceintes à risque élevé (n = 83) | Dépistage prénatal avec ADNf + DPN |
| 5 | Boormans <i>et al.</i> , 2012   | Pays-Bas   | Déterminer les raisons et les perceptions des femmes enceintes à qui on offre le choix entre un caryotype et un test par DRA et comparer l'impact de ce choix sur leur niveau de stress et leur qualité de vie | Quantitative – questionnaire pré et post test DPN invasif           | F. enceintes à risque élevé (n = 161)  | DPN                                |
| 6 | Calonico <i>et al.</i> , 2016   | États-Unis | Évaluer les préférences des femmes enceintes concernant un test pour les microdélétions et microduplications et identifier ce qui module leurs décisions   | Quantitative — questionnaire  | F. enceintes (risque inconnu) (n = 124)  | Dépistage prénatal avec ADNf + DPN |
| 7 | de Jong <i>et al.</i> , 2013    | Pays-Bas   | Explorer les points de vue de femmes enceintes, de professionnel(le)s de la santé et d'utilisateurs(trices) potentiel(le)s concernant quatre options de test   | Qualitative — groupes de discussion focalisée                       | F. enceintes (risque inconnu) (n = 15)<br>Parents de jeune enfant (n=10)       | DPN                                |

|    |                                |   |  |  |  |                                    |
|----|--------------------------------|---|--|--|--|------------------------------------|
|    |                                |   | prénatal pour les femmes à risque élevé d'avoir un enfant avec une aneuploïdie commune   |  |  |                                    |
| 8  | Farrell <i>et al.</i> , 2014a  | États-Unis  | Explorer l'attitude de femmes enceintes concernant les applications présentes et futures du DPNI avec ADNf, leurs besoins en informations ainsi que leurs préférences décisionnelles | Quantitative — questionnaire                                       | F. enceintes à risque faible et élevé (n = 334)                                      | DPNI (ADNf)                        |
| 9  | Hathaway <i>et al.</i> , 2009  | États-Unis  | Évaluer l'opinion des usager(ère)s concernant des tests génétiques reproductifs actuels et prospectifs   | Quantitative — questionnaire                                       | F. consultant en clinique de génétique prénatal (n = 817 femmes, dont 780 enceintes) | DPN                                |
| 10 | Hill <i>et al.</i> , 2012      | Angleterre  | Comparer les préférences des femmes enceintes et des professionnel(le)s de la santé relativement aux attributs clés du DPNI pour la T21 par rapport aux tests invasifs actuels.      | Quantitative — questionnaire « <i>discrete choice experiment</i> » | F. enceintes à faible risque (n = 335)   | DPNI (ADNf) + DPN                  |
| 11 | Hill <i>et al.</i> , 2016      | Canada, Danemark, Ireland, Israël, Pays-Bas, Singapour, Royaume-Uni, Portugal, Italie | Comparer les préférences des femmes enceintes et des professionnel(le)s de la santé dans neuf (9) pays concernant le DPN invasif et dépistage prénatal avec ADNf                     | Quantitative — questionnaire « <i>discrete choice experiment</i> » | F. enceintes (risque inconnu) (n = 2666)   | Dépistage prénatal avec ADNf + DPN |
| 12 | Hillman <i>et al.</i> , 2013b  | Angleterre  | Explorer l'expérience des femmes enceintes et de leur partenaire lorsqu'une anomalie fœtal est détectée à l'échographie et qu'ils reçoivent un diagnostic prénatal par micropuces    | Qualitative — entrevues semi-dirigées                              | F. enceintes (n = 25)  | DPN                                |
| 13 | Kalynchuk <i>et al.</i> , 2015 | États-Unis  | Sonder l'opinion des parents en devenir concernant l'utilisation du WES prénatal   | Quantitative — questionnaire                                       | F. enceintes (risque inconnu) (n = 169)<br>Conjoints de f. enceintes (n = 5)         | DPN                                |
| 14 | Kooij <i>et al.</i> , 2008     | Pays-Bas  | Explorer l'opinion des femmes enceintes concernant les nouveaux développements dans le   | Quantitative — questionnaire                                       | F. enceintes à faible risque (n = 1000)  | DPNI (ADNf)                        |

## champ du DPNI

|    |                                       |            |  |  |  |   |
|----|---------------------------------------|------------|--|--|--|---|
| 15 | Maiz<br><i>et al.</i> , 2016          | Espagne    | Explorer l'opinion des femmes enceintes concernant le dépistage d'anomalies structurales à l'échographie de 11-13 semaines   | Quantitative — questionnaire   | F. enceintes (risque inconnu) (n = 296)  | Dépistage prénatal  |
| 16 | Norton<br><i>et al.</i> , 2014        | États-Unis | Mieux comprendre les points de vue des femmes enceintes concernant le DPN pour une panoplie de maladies  | Quantitative — questionnaire   | F. ayant récemment accouchées (n = 95)   | DPN   |
| 17 | Sahlin<br><i>et al.</i> , 2016        | Suède      | Obtenir une meilleure compréhension de l'intérêt, de l'opinion, des préférences et du processus décisionnel des femmes enceintes concernant les tests prénataux et le dépistage prénatal avec ADNf | Quantitative — questionnaire   | F. enceintes (risque inconnu) (n = 1003)   | Tests prénataux en général + Dépistage prénatal avec ADNf |
| 18 | Srebniak<br><i>et al.</i> , 2011      | Pays-Bas   | Examiner le choix des parents suite à un conseil génétique pré-test à micropuces   | Quantitative — Étude prospective incluant un conseil génétique prénatal pré-test | Couples à risque élevé (n = 61)  | DPN   |
| 19 | Van der steen<br><i>et al.</i> , 2014 | Pays-Bas   | Examiner les préférences des couples dont la femme est enceinte, leurs doutes et le niveau de satisfaction concernant la portée du DPN   | Quantitative — questionnaire + entrevue téléphonique                             | F. enceintes à risque recourant à un DPN invasif (n = 65)<br>F. enceintes à risque ne recourant pas à un DPN invasif (n = 76)<br>Conjoints (n=109) | DPN   |
| 20 | Van Schendel<br><i>et al.</i> , 2014  | Pays-Bas   | Explorer les points de vue des femmes enceintes et des conjoints sur le dépistage prénatal avec ADNf et l'élargissement de la portée de ce test  | Qualitative — groupes de discussion focalisée + entrevues semi-dirigées          | F. enceintes à risque faible (n = 30)<br>F. enceintes à risque élevé (n = 7)   | Dépistage prénatal avec ADNf                              |
| 21 | Van Schendel<br><i>et al.</i> , 2015  | Pays-Bas   | Explorer l'opinion des femmes enceintes concernant l'utilisation du dépistage prénatal avec ADNf pour la T21 et son potentiel de tester plus de conditions   | Quantitative — questionnaire   | F. enceintes (risque inconnu) (n = 381)  | Dépistage prénatal avec ADNf                              |

|    |                              |            |  |                                       |  |                              |
|----|------------------------------|------------|--|---------------------------------------|--|------------------------------|
| 22 | Lewis <i>et al.</i> , 2014   | États-Unis | Identifier les points de vue et la susceptibilité d'avoir recours au dépistage prénatal avec ADNf pour la T21 chez les usager(ère)s potentiel(le)s       | Quantitative — questionnaire          | Usager(ère)s potentiel(le)s (n = 1131, dont 1087 femmes, enceintes ou non) | Dépistage prénatal avec ADNf |
| 23 | Garcia <i>et al.</i> , 2008a | Pays-Bas   | Découvrir comment les croyances éthiques personnelles des femmes enceintes influencent leur choix d'utiliser le dépistage prénatal                       | Qualitative — entrevues semi-dirigées | F. enceintes à risque faible et élevé (n = 59)                             | Dépistage prénatal           |
| 24 | Garcia <i>et al.</i> , 2009  | Pays-Bas   | Évaluer le processus décisionnel des femmes enceintes confrontées à l'offre d'un dépistage prénatal  | Qualitative — entrevues semi-dirigées | F. enceintes à risque faible et élevé (n = 59)                             | Dépistage prénatal           |
| 25 | Garcia <i>et al.</i> , 2011  | Pays-Bas   | Explorer la signification du dépistage prénatal chez les femmes enceintes à qui ce test est offert et l'acceptabilité de ce test                         | Qualitative — entrevues semi-dirigées | F. enceintes à risque faible et élevé (n = 59)                             | Dépistage prénatal           |
| 26 | Garcia <i>et al.</i> , 2012  | Pays-Bas   | Déterminer si l'offre d'un dépistage prénatal entraîne les femmes enceintes à croire qu'elles sont moralement obligées de contrôler la santé de l'enfant | Quantitative — questionnaire          | F. enceintes à risque faible et élevé (n = 111)                            | Dépistage prénatal           |

Dans les prochains paragraphes, nous présentons la synthèse des résultats pertinents de ces vingt-six (26) études en retenant ceux qui le sont pour notre recherche.

La lecture intégrale de ces études, a permis se les répartir en trois (3) grandes catégories de sujets se rapportant: (a) la quantité d'informations qu'il est possible de connaître sur le génome fœtal avec les tests prénataux offerts ou en voie de l'être (sous-section 1.2.3.1), (b) les tests prénataux offerts directement aux consommateur(trice)s (sous-section 1.2.3.2) et (c) la responsabilité par rapport aux tests prénataux (sous-section 1.2.3.3).

#### 1.2.3.1 Quantité d'informations qu'il est possible de connaître sur le génome fœtal avec les tests prénataux offerts ou en voie de l'être

Cette sous-section fait principalement état des connaissances développées sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par le dépistage

et le diagnostic prénatal relativement à la quantité d'information génomique qu'il est possible d'obtenir grâce aux tests prénataux disponibles ou en voie de l'être. Des vingt-six études recensées, vingt et une (21/26) abordaient ce sujet (tableau 6, n° 1 à 21).

De ces vingt et une études, six (6/21) s'intéressaient aux points de vue et aux besoins de femmes enceintes ou d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par le dépistage prénatal avec ADNf. D'abord une étude américaine révélant que les femmes interrogées appréciaient le fait que le dépistage avec ADNf permettait de dépister plus d'anomalies génétiques chez le fœtus, notamment les aneuploïdies des chromosomes sexuels (exemple: syndrome de Turner) et les syndromes de microdélétions (exemple: délétion 22q11.2) (Agatisa *et al.*, 2015) (tableau 6, n° 1).

En Suède, une étude publiée en 2016 sur le dépistage prénatal avec ADNf nous apprend que 74 % des mille trois (1003) femmes enceintes interrogées seraient intéressées à utiliser ce test (tableau 6, n° 17) (Sahlin *et al.*, 2016). Chez ces femmes, 50 % auraient un intérêt à connaître le sexe du fœtus, 96 % à être informées des risques de T21, 98 % au dépistage des anomalies chromosomiques sévères et 93 % à toutes informations disponibles sur l'ensemble des anomalies chromosomiques détectables (Sahlin *et al.*, 2016). Dans cette étude, les femmes enceintes se disaient intéressées à un dépistage prénatal (dépistage en général) des anomalies chromosomiques fœtales, 83 % en raison d'inquiétudes qu'elles avaient quant à la santé de l'enfant à venir et 55 % dans le but d'obtenir le plus d'informations possible sur le fœtus (Sahlin *et al.*, 2016). Dans l'ensemble, on constate un réel intérêt pour le dépistage prénatal avec ADNf, dans le but d'évaluer les risques pour le plus grand nombre possible d'anomalies chromosomiques dont le fœtus pouvait être atteint.

Un groupe de recherche des Pays-Bas a effectué deux études relativement aux positions des femmes enceintes et d'utilisateur(trice)s concerné(e)s par le dépistage prénatal avec ADNf sur l'intérêt d'en apprendre davantage sur le génome fœtal.



Van Schendel *et al.* ont publié en 2014 une étude qualitative réalisée à l'aide de groupes de discussion focalisée et d'entrevues semi-dirigées auprès de vingt-huit (28) femmes enceintes à faible risque d'avoir un enfant avec une maladie génétique et sept (7) femmes enceintes présentant un risque élevé (tableau 6, n° 20). Cette étude illustre des points de vue très diversifiés et contrastés relativement au fait de connaître davantage d'informations sur le génome fœtal. Certaines participantes mentionnaient qu'il leur semblait bénéfique d'élargir la portée des maladies dépistables à l'aide du test avec ADNf, au bénéfice des familles ayant des antécédents de maladies génétiques. Certaines soulevaient aussi qu'il serait préférable de ne pas mettre de limite aux maladies dépistables, car elles jugeaient important d'en savoir le plus possible sur la santé de l'enfant à naître. À l'inverse, d'autres soutenaient qu'il fallait laisser la nature faire les choses et qu'il n'y avait pas de bénéfice à rechercher une société parfaite, en testant les fœtus pour toutes sortes de maladies. Ces dernières craignaient que les gens n'exagèrent si on permettait aux femmes enceintes d'accéder à toutes les informations qu'elles désireraient sur le génome fœtal (Van Schendel *et al.*, 2014). Toutefois, la majorité des femmes questionnées s'accordait pour dire que les femmes enceintes devraient pouvoir tester le fœtus pour des maladies sévères, qui entraînent la mort en bas âge, sans toutefois donner de détails sur ces maladies. Selon ces femmes, la ligne exacte entre les maladies à tester et celles à ne pas tester demeurait impossible à tracer, puisqu'il peut être difficile de connaître la sévérité d'une maladie à l'avance et que la qualité de vie est un concept très subjectif (Van Schendel *et al.*, 2014).

En 2015, le même groupe de recherche a publié une étude menée à l'aide d'un questionnaire en ligne autoadministré, auprès de trois cent quatre-vingt-une (381) femmes enceintes (tableau 6, n° 21). Cette étude était également menée dans le but d'en connaître plus sur les positions des femmes enceintes concernant l'accès à davantage d'informations sur le génome fœtal à l'aide du dépistage prénatal avec ADNf. Cette étude nous apprend que des trois cent quatre-vingt-une (381) femmes interrogées, 89 % étaient d'accord pour que le dépistage prénatal avec ADNf soit disponible pour les maladies qui mettent la vie en danger, 79 % pour les maladies entraînant un dysfonctionnement sévère et 87 % pour les maladies qui sont traitables après la naissance (Van Schendel *et al.*, 2015). Plus des trois quarts des participantes (76 %) soutenaient que le fait de tester pour plus de conditions

diminuerait la souffrance des enfants, mais la plupart n'étaient pas d'accord que ce test soit réalisé pour dépister des maladies à apparition tardive (71 %) ou pour connaître les traits physiques (87 %). Par contre, seulement 38 % des participantes considéraient que les femmes enceintes devraient pouvoir décider des maladies qui devraient être dépistées à l'aide du test avec ADNf, alors qu'un même pourcentage (38 %) était neutre à ce sujet (Van Schendel *et al.*, 2015). Cette deuxième étude nous donne davantage d'informations sur ce qui intéressait réellement les femmes enceintes relativement au génome fœtal. On constate également que cette étude menée à l'aide d'un questionnaire en arrive à des points de vue beaucoup plus consensuels que la première étude qualitative de Van Schendel *et al.* (2014). Particulièrement en ce qui concerne les maladies à dépister ou non. Toutefois, tout comme la première étude de ce groupe néerlandais, il semble exister une certaine crainte venant des femmes elles-mêmes, à laisser les autres femmes décider de l'entièreté des informations à connaître sur le génome fœtal, comme en témoigne le faible pourcentage de participantes (38 %) en accord avec ce point.

Par contre, une étude récente menée aux États-Unis auprès de cent vingt-quatre (124) femmes enceintes dont les risques d'avoir un enfant avec une anomalie ou une maladie génétique étaient inconnus, révèle que bien qu'elles étaient intéressées à recourir au dépistage prénatal avec ADNf pour plusieurs maladies, comme nous l'avons vu dans les études précédentes, leur intérêt semblait diminuer lorsqu'elles étaient informées de l'incertitude concernant la pénétrance de la condition dépistée (tableau 6, n° 6) (Calonico *et al.*, 2016). Calonico *et al.* (2016) montrent une fois de plus l'intérêt des femmes enceintes à en connaître davantage que ce qui est actuellement offert, puisque la majorité des femmes interrogées choisirait de recourir à un dépistage prénatal avec ADNf afin de connaître les risques que leur enfant soit atteint d'une microdélétion ou d'une microduplication (75 % pour 22q11.2 del. ; 68 % pour 15q11.2 del. ; 70 % pour 16p11.2 del. ; 70 % pour 1q21.2 del. ; 54 % pour 1q21.1 dup. et 56 % pour 16p13.11 dup.). Toutefois, le nombre de femmes décidant de ne pas les dépister augmentait à mesure que la pénétrance diminuait. De plus, au même rythme que la pénétrance diminuait, le nombre de femmes intéressées à recourir à un DPN invasif s'amenuisait. Cet article nous apprend aussi que pour des mutations ayant relativement la même pénétrance, significativement plus de femmes feraient un DPN

invasif pour la délétion 15q11.2 (26 %) que pour la délétion 22q11.2 (17 %), en raison du plus grand risque d'incapacité intellectuelle associée à la première (Calonico *et al.*, 2016). Ceci semble donc illustrer l'importance qu'accordent les femmes enceintes à connaître les maladies entraînant des handicaps intellectuels, ainsi que leur intérêt à recourir à une procédure invasive pour les connaître.

Tout comme la pénétrance, la sécurité associée à un test prénatal semble aussi avoir une influence sur l'intérêt des femmes enceintes à dépister ou à diagnostiquer certaines maladies chez le fœtus. C'est le constat que nous apporte l'étude internationale de Hill *et al.* (2016) menée auprès de deux mille six cent soixante-six (2666) femmes enceintes réparties dans neuf différents pays (tableau 6, n° 11). Pour cette étude, elles devaient remplir un questionnaire leur demandant de faire un choix entre: 1) un test prénatal précis à 99 % permettant de dépister la T21, la trisomie 18 et la trisomie 13 à l'aide d'une prise de sang, sans risque pour la grossesse (c'est-à-dire le dépistage prénatal avec ADNf), mais devant être suivi par un test invasif si positif ou 2) un test précis à 100 % pour ces trois maladies et permettant d'obtenir des informations supplémentaires concernant des maladies rares pouvant causer des difficultés d'apprentissage, des retards développementaux ou d'autres problèmes de santé, mais présentant un risque de 1 % de perdre la grossesse (c'est-à-dire un DPN invasif) (Hill *et al.*, 2016). Devant cette description, plusieurs (38 % à 80 %, selon le pays) des femmes enceintes questionnées ont choisi le dépistage prénatal avec ADNf, en raison de sa sécurité, plutôt que le DPN invasif, même s'il leur permettait d'en connaître davantage sur le génome fœtal (Hill *et al.*, 2016). Pour ce qui est du Canada, sur les quatre cent cinquante-quatre (454) femmes interrogées, 56 % opteraient aussi pour le dépistage prénatal avec ADNf. Il est à préciser que dans chaque pays, une proportion de femmes refuserait les deux tests présentés ci-haut, allant jusqu'au tiers des participantes en Israël et aux Pays-Bas (Hill *et al.*, 2016).

Comme il a été mentionné à la sous-section 1.1.2.1 de ce premier chapitre, le dépistage prénatal avec ADNf pourrait éventuellement devenir un diagnostic et éliminer les procédures invasives. Puisque la majorité des études sur le dépistage prénatal avec ADNf

s'intéresse à sa fonction de dépistage, nous avons jugé pertinent d'inclure deux d'entre elles qui se sont penchées sur sa possible vocation diagnostique.

C'est dans l'anticipation de cette avancée technologique, mais aussi dans l'éventualité d'une offre de test prénatal de plus en plus élaborée, qu'un groupe américain s'est intéressé à connaître les préférences de femmes enceintes concernant l'utilisation du DPNI avec ADNf pour diagnostiquer certaines maladies en comparaison avec le DPN invasif (tableau 6, n° 8) (Farrell *et al.*, 2014a). Menée auprès de trois cent trente-quatre (334) femmes enceintes à risque faible et élevé d'avoir un enfant avec une anomalie chromosomique ou une maladie génétique, cette étude révèle que la capacité éventuelle du DPNI avec ADNf à éliminer les risques associés au DPN favoriserait significativement l'augmentation de l'intérêt des femmes enceintes pour ce test afin de diagnostiquer la T21 (64,3 % pour le DPNI vs 35,5 % pour le DPN invasif), les susceptibilités à développer un cancer dans le futur (50,6 % pour le DPNI vs 27 % pour le DPN invasif), les maladies à apparition tardive mettant la vie en danger à l'âge adulte (56,1 % pour le DPNI vs 37,6 % pour le DPN invasif) et les maladies infantiles mettant la vie en danger (71,6 % pour le DPNI vs 51,1 % pour le DPN invasif) (Farrell *et al.*, 2014a). De façon étonnante, 19,3 % des participantes seraient prêtes à subir une procédure invasive afin de connaître le sexe du bébé et ce pourcentage augmentait à 49,4 % à l'aide du DPNI avec ADNf (Farrell *et al.*, 2014a). Comme il a été soulevé précédemment, la sécurité d'un test semble être un facteur crucial dans le choix des femmes enceintes à en connaître davantage sur le génome fœtal, particulièrement dans le contexte du DPN.

Kooij *et al.* (2009) se sont également intéressés à l'éventualité que le dépistage prénatal avec ADNf devienne un test diagnostique (tableau 6, n° 14). Menée à l'aide d'un questionnaire auprès de cent (100) femmes enceintes présentant un risque faible, cette étude nous apprend que la majorité (90 %) serait d'accord que le DPNI avec ADNf soit utilisé pour diagnostiquer les maladies liées au chromosome X (Dystrophie musculaire, dans ce cas précis), mais ce pourcentage diminuait à 48 % pour le cancer du sein (Kooij *et al.*, 2009). On remarque un intérêt similaire à tester pour un cancer que pour l'étude de Hill *et al.* (2016) présentée dans le paragraphe précédent (48 % opteraient pour un TPNI avec

ADNF pour diagnostiquer un cancer). Cette étude néerlandaise nous apprend également que les femmes enceintes étaient d'accord pour utiliser le DPNI avec ADNf afin de connaître le sexe pour des raisons médicales, mais pas pour le «*family balancing\**» (Kooij *et al.*, 2009).

Les besoins et les points de vue des femmes enceintes et des utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux relativement à la quantité d'informations qu'il est possible de connaître sur le génome fœtal n'ont pas seulement été étudiés dans le contexte du dépistage prénatal avec ADNf. Des vingt et une études recensées sous cette catégorie, trois (3/21) abordaient ce sujet sous le couvert du DPN invasif et une (1/21) sous celui du dépistage prénatal conventionnel.

Les craintes de la recherche de l'enfant parfait, d'avortement pour des anomalies mineures et les difficultés à tracer une ligne entre les maladies à tester ou non en période prénatale soulevées dans l'étude de Van Schendel *et al.* (2014) ont également été mentionnées dans l'étude de De Jong *et al.* (2013) relativement aux possibilités qu'offre le DPN invasif d'en connaître de plus en plus sur le génome fœtal. Cette étude, menée auprès de différentes catégories de participant(e)s, dont quinze (15) femmes enceintes dont les risques sont inconnus et dix (10) parents d'enfant(s) en bas âge, révèle que les participant(e)s croyaient que le fait d'accéder à davantage d'informations sur le génome fœtal pourrait compliquer les décisions par rapport au devenir de la grossesse. Toutefois, malgré ces craintes, la majorité des personnes interrogées percevait de façon favorable le fait d'obtenir plus d'informations concernant la santé du fœtus et proposait même d'ajuster les politiques de santé afin que les femmes enceintes aient accès à ces informations (de Jong *et al.*, 2013). Il faut aussi mentionner que malgré l'intérêt pour le DPN comme moyen d'en connaître davantage sur le génome fœtal, la moitié des parents de jeunes enfants (5/10) mentionnait n'être intéressée par aucun test prénatal, en raison d'une position contre l'avortement et contre l'exposition aux risques associés aux procédures invasives. Somme toute, cette étude met en relief l'importance qu'accordaient les femmes enceintes et les parents interrogés au choix individualisé dans le contexte du DPN (de Jong *et al.*, 2013).

Comme nous l'avons vu précédemment, les femmes enceintes seraient généralement intéressées à savoir si le fœtus pourrait être atteint d'une maladie traitable après la naissance (Van Schendel *et al.*, 2015). Le même résultat est observable dans l'étude de Kalynchuk *et al.* (2015) (tableau 6, n° 13), où 96 % des participant(e)s mentionnaient être intéressés, de façon hypothétique, à savoir si le fœtus pouvait être affecté par une maladie traitable pendant l'enfance, alors que ce chiffre diminuait à 86 % pour les maladies infantiles non traitables. Une minorité significative de participant(e)s (35 %) mentionnait être intéressée par un *WES* fœtal lorsqu'il n'y a pas de problème médical *a priori*, alors que 30 % demeuraient neutres face à ce choix. Il est intéressant de noter qu'un peu moins du quart (17 %) des personnes interrogées accepterait d'avoir une amniocentèse dans le but de recourir à un *WES* fœtal. Cette proportion s'élevait à 44 % dans le cas où l'amniocentèse ne serait pas nécessaire pour faire le *WES* fœtal. L'aspect non invasif du diagnostic semble encore une fois motiver les usager(ère)s à en apprendre davantage sur le génome fœtal. Les participant(e)s américain(e)s souhaitaient également avoir de l'information sur les maladies à apparition tardive traitables (76 %) et non traitables (74 %) en période prénatale, mais de façon légèrement moins marquée que pour les maladies infantiles (Kalynchuk *et al.*, 2015).

En 2009, une autre étude américaine s'est penchée sur les points de vue de neuf cent quatre-vingt-dix-neuf (999) personnes, dont sept cent quatre-vingts (780) femmes enceintes, à l'aide d'un questionnaire concernant des choix hypothétiques de tests prénataux actuellement disponibles et prospectifs (Hathaway *et al.*, 2009) (tableau 6, n° 9). Dans ce contexte, il s'agissait de participant(e)s se rendant dans une clinique afin de recevoir un conseil génétique prénatal, ce qui laisse croire qu'ils étaient à risque d'avoir un enfant avec une maladie génétique<sup>2</sup>. Toutefois, il est indiqué que 87,3 % participant(e)s

---

<sup>2</sup> L'article ne nous permet pas de savoir si les participant(e)s étaient réellement à risque de transmettre une maladie génétique à leur enfant. Nous supposons qu'ils font un choix hypothétique en raison de l'extrait suivant: « *Although there may be disagreement in combining individuals who report "planning to have" and those that report "have had" when it comes to genetic testing, due to the literature that suggests hypothetical decisions differ than actual decisions; it is our experience at our center that most patients proceed with reproductive genetic testing following genetic counseling. Thus we believe "planning to have a genetic test" is representative of having a genetic test in our particular center* » (Hathaway *et al.*, 2009: p. 138).

n'avaient pas de maladies génétiques connues dans leur histoire familiale. De ces participant(e)s, la majorité (75 %) choisirait de faire un test prénatal, afin de détecter les risques de retards mentaux chez l'enfant à naître. Également, près de la moitié choisirait un test pour connaître la cécité (55 %), la surdité (55 %), le nanisme (52 %), les maladies qui pourraient entraîner la mort en bas de cinq ans (49 %), les maladies cardiaques (53 %) et les cancers (51 %). Certaines caractéristiques comme une intelligence supérieure à la normale (10 %) et les traits physiques, comme une grande taille (10 %), intéressaient peu de participants(e) dans le contexte prénatal. Les répondant(e)s mentionnaient aussi que les tests génétiques prénataux ne devraient pas être offerts pour déterminer le sexe, ou les traits physiques ou comportementaux (Hathaway *et al.*, 2009). Cette étude nous permet d'avoir davantage d'informations sur ce qui intéresse réellement les usager(ère)s concernant le génome fœtal en période prénatale.

Une étude espagnole menée auprès de deux cent quatre-vingt-seize (296) femmes enceintes à risque inconnu de donner naissance à un enfant atteint d'une anomalie génétique ou chromosomique apporte aussi des résultats intéressants concernant l'intérêt à connaître les anomalies fœtales dans le contexte du dépistage prénatal conventionnel (tableau 6, n° 15). L'étude de Maiz *et al.* (2016), par exemple, en vient à la conclusion que les femmes enceintes qui ont participé à leur recherche préféraient connaître toutes les anomalies qu'il serait possible de détecter à douze semaines de grossesse (lors du dépistage prénatal conventionnel), non seulement les anomalies sévères, mais également celles pouvant être confirmées ou infirmées seulement lorsque la grossesse est plus avancée. En effet, 91 % des femmes questionnées souhaiteraient être informées d'une anomalie, même si elle ne peut être confirmée avant la vingtième semaine de grossesse, 97 % d'entre elles aimeraient être mises au courant des anomalies mortelles, 95 % des anomalies impliquant un handicap sévère et 77 % si l'enfant est à risque d'être affecté par une anomalie mineure, décrite comme étant une condition qui n'affecte pas la qualité de vie (Maiz *et al.*, 2016). Selon cette étude espagnole, on constate que même dans le contexte du dépistage, les femmes enceintes pourraient apprécier en connaître le plus possible sur la santé du fœtus.

Les tests prénataux offerts ou en voie de l'être présentent certaines caractéristiques différentes. Par exemple, certains permettent de cibler des maladies particulières (exemple: FISH), alors que d'autres ont un spectre de possibilités beaucoup plus large (exemple: micropuces). Les deux prochaines études nous donnent une idée des caractéristiques les plus importantes aux yeux des femmes enceintes et des utilisateur(trice)s concerné(e)s par le dépistage et le diagnostic prénatal. Toutes deux ont utilisé un questionnaire de type « *discrete choice experiment* ».

La première étude, publiée en 2012 par l'équipe de Hill *et al.* (2012) (tableau 6, n° 10) et menée en Angleterre auprès de trois cent trente-cinq (335) femmes enceintes à faible risque d'avoir un enfant avec une maladie génétique, s'est penchée sur leurs préférences quant à quatre attributs du DPN: la précision, le moment où le test est effectué (c'est-à-dire le nombre de semaines de grossesse minimale requis), le risque de fausse couche et le niveau d'informations accessible (Hill *et al.*, 2012). La deuxième étude a été menée aux Pays-Bas par l'équipe de Beulen *et al.* (2015) (tableau 6, n° 4) auprès de cinq cent quatre-vingt-seize (596) femmes enceintes. Pour cette étude, les attributs du dépistage prénatal et du DPN évalués étaient: le moment où le test est effectué (c'est-à-dire le nombre de semaines de grossesse minimale requis), le temps nécessaire avant d'obtenir les résultats, le niveau d'informations accessible, le taux de détection, le taux de faux positifs, le risque de fausse couche et le coût (Beulen *et al.*, 2015). Ces deux études ont révélé un résultat similaire quant aux attributs les plus importants pour les femmes enceintes. En somme, les femmes questionnées avaient une préférence pour un test sécuritaire, réalisé tôt pendant la grossesse et donnant accès à de l'information non seulement sur la T21, mais également sur d'autres maladies (exemple: anomalies des chromosomes sexuels, maladies génétiques rares, maladies chromosomiques) (Beulen *et al.*, 2015 ; Hill *et al.*, 2012). L'étude de Beulen *et al.* (2015) révèle que les femmes interrogées seraient prêtes à accepter un test moins précis afin d'obtenir plus d'informations sur le statut chromosomique du génome fœtal. Ces études illustrent donc une fois de plus l'importance qu'accordent les femmes enceintes à la sécurité d'un test, mais également leur désir d'en connaître le plus possible sur la santé du fœtus. Toutefois, la nature exacte des maladies auxquelles les femmes enceintes étaient intéressées n'était pas détaillée.



La plupart des études précédentes étaient basées sur des choix hypothétiques et portaient majoritairement sur les TPNI (en tant que dépistage ou diagnostic). Or, il en va autrement des femmes enceintes ayant un risque élevé d'avoir un enfant avec une maladie génétique, puisque leurs prises de position sont basées dans le contexte d'une situation bien réelle et non d'une mise en situation. Des études recensées, trois (3) s'intéressaient particulièrement aux positions des femmes enceintes à risque élevé quant à la possibilité qu'offrent les tests prénataux d'en connaître davantage sur le génome de l'enfant à naître.

Notons tout d'abord une étude menée aux Pays-Bas à laquelle ont participé cent quarante et une (141) femmes enceintes à risque élevé d'avoir un enfant avec une trisomie fréquente (T21, trisomie 18, risque basé sur l'âge maternel ou suite au dépistage prénatal) (tableau 6, n° 19) (Van der Steen *et al.*, 2014). Dans ce contexte réel, les participant(e)s (141 femmes enceintes et 109 conjoints) devaient choisir, suite à un conseil génétique, entre un test à 5 Mb de résolution (similaire au caryotype) et un test de résolution plus élevé (0,5 Mb de résolution). Les participant(e)s étaient informé(e)s que le test à 0,5 Mb pouvait possiblement identifier, non seulement les trisomies, mais également des maladies supplémentaires, comme la dystrophie de Duchenne, le syndrome de Wolf-Hirschhorn (trouble du développement, incluant un déficit intellectuel et un retard psychomoteur) ainsi que des locus de susceptibilité ou des variants de signification clinique inconnue (Van der Steen *et al.*, 2014). Les locus de susceptibilité étaient expliqués aux participant(e)s comme étant des facteurs de risque qui entraînent un risque élevé, mais non quantifiable de développer un désordre neurodéveloppemental, comme l'autisme, des difficultés d'apprentissage, l'épilepsie ou encore des troubles psychiatriques. Le test à 5 Mb étant quant à lui présenté comme un diagnostic plus restreint, permettant principalement de diagnostiquer les trisomies 21, 13 et 18. Trois jours après le conseil génétique et avant le rendez-vous pour le dépistage ou le DPN invasif, on demandait aux participant(e)s de remplir un questionnaire par personne. Ceux qui choisissaient de passer à l'étape du DPN invasif étaient contactés par l'équipe de recherche afin de connaître leur décision entre le test à 0,5 ou 5 Mb. Pour ceux qui déclinaient le DPN invasif, un choix hypothétique était demandé. Des cent quarante et une (141) participant(e)s, quatre-vingt-deux (82) ont choisi

le dépistage et cinquante-neuf (59) le DPN invasif (Van der Steen *et al.*, 2014). Cette étude révèle que les couples à risque d'avoir un enfant avec une trisomie optent pour un maximum d'informations dans un contexte réel (et non pas une mise en situation hypothétique), puisque 96 % des cinquante-neuf (59) couples ayant choisi le DPN invasif ont décidé d'utiliser le test de résolution élevé (0,5 Mb) (Van der Steen *et al.*, 2014). De plus, 84 % d'entre eux ont choisi d'être informés des locus de susceptibilité associés à des troubles neurodéveloppementaux. Pour le groupe de quatre-vingt-deux (82) couples étant à l'étape du dépistage, 69 % ont choisi de façon hypothétique le test à haute résolution et 44 % aimeraient être mis au courant des locus de susceptibilités. Il existait une différence significative entre les deux groupes, puisque le groupe du DPN invasif choisissait plus souvent d'avoir recours au test à haute résolution et de connaître les locus de susceptibilités (Van der Steen *et al.*, 2014). Cette étude dégage donc le désir d'une information complète sur le génome fœtal et nous apprend également que ce n'est pas seulement le risque associé à la procédure invasive qui module le désir des femmes à en apprendre davantage, puisque le groupe de dépistage prénatal choisissait aussi en majorité le test à haute résolution (Van der Steen *et al.*, 2014).

De façon prospective, Boormans *et al.* (2010) se sont aussi interrogé(e)s sur le choix réel que feraient des femmes enceintes prévoyant faire une amniocentèse entre une DRA et un caryotype (tableau 6, n° 5). Des cent soixante et une (161) femmes enceintes participant à l'étude, quatre-vingt-sept (87) ont opté pour le caryotype, alors que soixante-quatorze (74) se sont dirigées vers la DRA (Boormans *et al.*, 2010). Les quatre-vingt-sept (87) femmes ayant opté pour le caryotype avaient choisi cette option majoritairement (54 %) puisqu'il permet d'obtenir plus d'informations sur le génome fœtal. Pour la DRA, c'est 48 % des participantes qui ont choisi ce test puisqu'il permet d'obtenir un résultat plus rapidement et 18 %, puisque, selon elles, il engendre moins d'anxiété (Boormans *et al.*, 2010). Bien que cette étude ne nous permette pas d'en savoir plus sur les caractéristiques ou les maladies génétiques qu'il importe aux femmes enceintes de connaître, elle nous indique que, dans le contexte réel du DPN, le niveau d'informations qu'un test prénatal permet d'atteindre, mais également le temps d'annonce des résultats, influence les choix des femmes enceintes. Il

convient de souligner cet aspect, puisqu'il n'avait pas encore été soulevé dans les études précédentes.

Une étude prospective (tableau 6, n° 18) menée aux États-Unis nous apporte également des éclaircissements quant aux préférences des parents à risque élevé d'avoir un enfant avec une maladie génétique (Srebniak *et al.*, 2011). Il s'agit d'une étude où le génome de soixante et un (61) fœtus a été investigué à l'aide d'une technologie par micropuces, suite à une anomalie fœtale à l'échographie et à un caryotype normal (14 fœtus de façon rétrospective, puisque la grossesse avait été interrompue, 4 de façon prospective, donc dans une grossesse toujours en cours). Préalablement au DPN par micropuces, les soixante et un (61) couples participant à cette étude ont rencontré un(e) généticien(ne) afin de recevoir un conseil génétique en amont de ce test prénatal quant aux résultats qu'il peut révéler. Ces résultats étaient présentés aux parents selon six catégories: 1) aucune maladie connue pouvant expliquer l'anomalie à l'échographie, 2) résultat anormal expliquant l'anomalie à l'échographie, 3) résultat anormal qui n'explique par l'anomalie à l'échographie, mais qui peut probablement avoir un effet sur le développement de l'enfant, sans pouvoir nécessairement déterminer la sévérité de la maladie, 4) résultat anormal qui affectera probablement la santé de l'enfant, lorsqu'il sera un adulte, 5) variant de signification inconnue héritée, considéré peu pertinent, à moins qu'un des parents n'ait une anomalie congénitale ou un désordre développemental et 6) un nouveau variant (non hérité) de signification inconnue, qui peut éventuellement avoir une signification clinique dans le futur. À noter que les résultats de significations inconnues ou incertaines n'étaient pas dévoilés aux parents et ces derniers étaient mis au courant de ce point lors du conseil génétique. Suite au conseil génétique, il était demandé aux parents de choisir le type de résultats qu'ils souhaitaient connaître, parmi ceux présentés (plus d'une réponse possible, ces derniers pouvant choisir toutes les options). Cette étude nous apprend qu'une faible proportion des parents questionnés s'en tiendraient aux résultats associés à l'anomalie détectée à l'échographie (11,1 %) (Srebniak *et al.*, 2011). Lorsqu'il s'agissait de résultats affectant la santé dans l'enfance, c'est 88,9 % des couples questionnés qui désiraient connaître cette éventualité. Environ la moitié (55,5 %) des participant(e)s souhaitait connaître les résultats pouvant affecter la santé dans la vie adulte et, chose intéressante,

c'est 61,1 % d'entre eux qui aimeraient être mis au courant dans le futur d'informations cliniquement pertinentes face aux variants détectés qui n'avaient pas de signification clinique connue au moment du test (Srebniak *et al.*, 2011). C'est donc une grande proportion des participant(e)s à cette étude américaine qui, dans un contexte réel, souhaiterait être informée des maladies affectant le fœtus dans l'enfance, mais également dans la vie adulte. Soulignons que quatre des soixante et un (4/61) fœtus testés ont révélé une anomalie avec une signification clinique. L'ensemble des parents rencontrés était aussi d'accord avec le fait de ne pas révéler les informations de significations cliniques inconnues ou incertaines.

Les informations de significations cliniques inconnues ou incertaines sont une réalité associée aux technologies de séquençage ultraperformantes qui sont ou seront utilisées dans le contexte prénatal. Par conséquent, nous avons inclus dans cette recension des études sur la position des femmes enceintes et des utilisateur(trice)s concerné(e)s par ce type d'informations. Les deux prochains articles nous permettent d'avoir une idée de leurs positions sur le sujet, puisqu'il s'agit d'études qualitatives menées auprès de femmes enceintes ayant reçu des résultats anormaux suite à une analyse du génome fœtal par micropuces.

La première (tableau 6, n° 3), publiée en 2013, est une étude qualitative menée aux États-Unis auprès de femmes ayant récemment accouché (16) (dans les six derniers mois) ou ayant subi une IVG (7) et qui avaient obtenu un résultat anormal suite à un DPN par micropuces (Bernhardt *et al.*, 2013). Selon les auteur(e)s, puisqu'elles subissaient déjà une procédure invasive, ces femmes ne voyaient aucune raison de décliner le test par micropuces, car il permettait d'obtenir plus d'informations sur la santé du fœtus qu'un caryotype conventionnel. Une fois de plus, les femmes enceintes tendaient à choisir un test leur permettant d'en connaître le plus possible. Toutefois, bien qu'elles aient opté pour ce test en raison du niveau d'informations qu'il offre, plusieurs des femmes rapportaient qu'elles étaient demeurées anxieuses après l'annonce d'un résultat positif (Bernhardt *et al.*, 2013). Celles qui avaient obtenu un résultat incertain ont dit avoir été plongées dans une grande confusion, parce qu'elles n'étaient pas en mesure d'évaluer l'impact réel de ce

résultat sur la santé du fœtus. Certaines ont même qualifié les informations de significations inconnues ou incertaines de « *toxic knowledge* » (Bernhardt *et al.*, 2013: p. 142). Cette étude nous apprend également que même lorsque les femmes recevaient un résultat de signification clinique connue (par exemple, la délétion 22q11.2), elles jugeaient qu'il était difficile de prendre une décision sur la suite de la grossesse, puisqu'il existe un spectre très large de phénotypes possibles associés à cette mutation (Bernhardt *et al.*, 2013). Des seize femmes ayant décidé de poursuivre la grossesse suite à un résultat positif, la moitié (8/16) exprimait des inquiétudes même après la naissance de l'enfant et trouvaient difficile de gérer l'incertitude associée au résultat qu'elles avaient obtenu (Bernhardt *et al.*, 2013). On constate que ces femmes qui, de prime abord, étaient intéressées à en savoir le plus possible sur le génome fœtal, semblaient avoir des difficultés à vivre avec le résultat.

Des résultats similaires émergent d'une étude anglaise, elle aussi publiée en 2013, et menée auprès de vingt-cinq (25) femmes enceintes ayant recouru à un test par micropuces à la suite de problèmes identifiés à l'échographie (tableau 6, n° 12) (Hillman *et al.*, 2013b). Deux de ces femmes ont reçu des résultats de significations cliniques inconnues ou incertaines et l'une d'entre elles exprimait aussi sa difficulté à composer avec l'incertitude. L'autre participante voyait les choses différemment et appréciait les informations obtenues par micropuces, malgré l'incertitude et la difficulté d'interprétation (Hillman *et al.*, 2013b).

Puisque nous nous intéressons à ce que les femmes désirent réellement savoir sur le génome fœtal, nous avons considéré deux autres études qui, de façon rétrospective, se sont intéressées aux positions de femmes ayant récemment accouché, concernant l'intérêt qu'elles auraient eu à connaître certaines maladies chez le fœtus. Contrairement aux études précédentes, les deux prochaines permettent d'avoir une idée quantifiable des points de vue des femmes enceintes et des utilisateur(trice)s concerné(e)s relativement à plusieurs maladies, traits ou anomalies qui peuvent être diagnostiquées en période prénatale ou qui pourraient éventuellement le devenir. Il faut souligner que les participantes à ces deux études étaient informées des caractéristiques des maladies pour lesquelles elles devaient donner leurs opinions.

En Angleterre, un groupe de recherche s'est intéressé à l'opinion de deux cent vingt-deux (222) femmes ayant récemment accouché (environ six semaines post-partum) concernant trente (30) anomalies qui avaient été préalablement déterminées dans le contexte du DPN (tableau 6, n° 2) (Alsulaiman *et al.*, 2012). On constate qu'il existe des anomalies pour lesquelles il y a un consensus et d'autres pour lesquelles les positions étaient partagées. Des participantes, 23 % étaient intéressées à connaître les risques d'alcoolisme, 40 % les risques de surpoids, 40 % les risques de maladies cardiaques à l'âge de cinquante ans, 40 % les risques d'Alzheimer, 40 % le nanisme, 45 % le syndrome de Turner, 50 % la déficience intellectuelle légère, 60 % l'autisme, 60 % la neurofibromatose, 60 % le syndrome de Klinefelter, 60 % la surdit  , 60 % le cancer du c  lon, 60 % la schizophr  nie, 60 % la d  ficience intellectuelle mod  r  e, 60 % la c  cit  , 60 % la fibrose kystique, 60 % le X fragile, 60 % l'  pilepsie, 63 % la thalass  mie, 65 % l'absence ou le mauvais fonctionnement d'un membre, 70 % le diab  te, 80 % la d  ficience intellectuelle s  v  re, 80 % la dystrophie musculaire, 80 % la trisomie 13, 80 % la quadripl  gie et 90 % l'anenc  phalie (Alsulaiman *et al.*, 2012). Bien que certaines autres   tudes (Hathaway *et al.*, 2009 ; Van Schendel *et al.*, 2015) montrent que les femmes enceintes sont peu int  ress  es, voire m  me contre le fait de conna  tre les traits physiques en p  riode pr  natale, on remarque dans la pr  sente   tude un int  r  t relativement   lev   pour les risques de surpoids, plac   au m  me pourcentage que le nanisme ou l'Alzheimer. On peut aussi constater que les maladies entra  nant des ph  notypes variables, comme l'autisme ou la neurofibromatose ne font pas consensus. Malheureusement, on ne peut que sp  culer sur les raisons derri  re les choix des participantes, puisque l'  tude de Alsulaiman *et al.* (2012) ne s'est pas pench  e sur ce facteur.

Dans une approche similaire, Norton *et al.* (2014) (tableau 6, n   16) se sont int  ress  s    l'opinion de quatre-vingt-quinze (95) femmes am  ricaines ayant r  cemment accouch  es concernant un test pr  natal pour six (6) maladies pr  d  termin  es: T21, X fragile, fibrose kystique, ph  nylc  tonurie, malformations cardiaques cong  nitaless et l'amyotrophie spinale.

La quasi-totalité des participantes (entre 95 % et 98 %, dépendamment de la maladie)<sup>3</sup> a mentionné qu'elle ferait un dépistage sanguin pour chacune des conditions lors d'une prochaine grossesse. L'intérêt était aussi marqué, mais toutefois moindre, pour le DPN invasif, puisque de 64 % (pour la phénylcétonurie) à 73 % (pour l'amyotrophie spinale) des participantes étaient intéressées à une amniocentèse (Norton *et al.*, 2014). Selon cette étude, le fait de connaître une personne atteinte de la fibrose kystique ou d'amyotrophie spinale serait associé à une probabilité plus élevée de tester pour ces maladies, ce qui montre que des connaissances personnelles concernant une pathologie peuvent influencer l'intérêt à recourir à un test prénatal. Toutefois, cette association n'était pas significative pour les autres maladies étudiées, ce qui semble indiquer que d'autres facteurs sont à prendre en compte.

En somme, on constate que les femmes enceintes, à risque ou non d'avoir un enfant atteint d'une anomalie génétique, tout comme celles ayant récemment accouchées, sont ouvertes à en connaître davantage sur le génome de l'enfant à naître, sans qu'on en sache toutefois beaucoup sur le type de maladies qu'elles sont prêtes à connaître. De plus, la littérature passe presque sous silence les raisons qui motivent leurs choix.

#### 1.2.3.2 Tests prénataux vendus directement aux consommateur(trice)s

Nous n'avons répertorié qu'une seule étude (tableau 6, n° 22) sur les positions de femmes enceintes et des utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux relativement à la possibilité d'accéder à de l'information génétique en période prénatale en dehors du cadre médical traditionnel, c'est-à-dire de façon directe aux consommateur(trice)s. Cette étude nous apprend que si le dépistage avec ADNf était disponible dans les services publics de santé en Angleterre, une faible proportion des personnes questionnées (10,1 %) serait intéressée à le commander en ligne (Lewis *et al.*, 2014). Ces dernier(ère)s trouvaient qu'il est pratique d'avoir accès à un tel test sur Internet (70 %) et qu'ils ont l'habitude d'utiliser cette plateforme (49,3 %). Près de 84 % des mille cent trente et un (1131) participant(e)s ne

---

<sup>3</sup> Il n'est malheureusement pas possible de connaître le pourcentage exact pour chaque maladie à l'aide du texte ou des histogrammes présentés dans l'article.

commanderaient pas un tel test en ligne, préférant y avoir accès *via* un médecin (69 %). Ces personnes n'ont pas confiance envers des tests disponibles par Internet (49,3 %) (Lewis *et al.*, 2014). Toutefois, cette recherche montre que l'intérêt à commander ce test est plus grand suivant l'éventualité où il ne serait pas accessible dans les services publics de santé, le pourcentage passant de 10,1 % à 26,6 % (Lewis *et al.*, 2014). En résumé, cette étude montre que les usager(ère)s préfèrent passer par un médecin pour recourir à un test prénatal, à moins qu'il ne soit pas offert en clinique.

### 1.2.3.3 Responsabilité par rapport aux tests prénataux

Comme nous l'avons vu plus haut, la responsabilité dans le maintien des conditions individuelles et collectives de santé et de bien-être fait partie intégrante du concept de MP. Des études recensées relativement à ce sujet, quatre (4) ont été menées aux Pays-Bas et publiées par le même groupe de recherche (tableau 6, n° 23 à 26 ; Garcia *et al.*) qui s'est intéressé aux positions de femmes enceintes ou des utilisateur(trice)s concerné(e)s quant aux responsabilités associées aux tests prénataux. L'étude de De Jong *et al.* (2013) (tableau 6, n° 7), dont nous avons déjà parlé, aborde également le concept de responsabilité face aux tests prénataux et c'est pourquoi nous y revenons ici.

La première étude de Garcia *et al.* a été publiée en 2012 et s'est intéressée à savoir si l'offre d'un dépistage prénatal entraîne les femmes à croire qu'elles sont moralement obligées de contrôler la santé du fœtus. Un total de cent onze (111) femmes ayant récemment accouché ont participé à cette étude menée à l'aide d'un questionnaire (Garcia *et al.*, 2012). Les trois autres articles, publiés en 2008, 2009 et 2011, découlent de la même étude, où cinquante-neuf (59) femmes enceintes à qui un dépistage prénatal conventionnel a été proposé ont été interrogées à l'aide d'entrevues semi-dirigées (Garcia *et al.*, 2008a ; 2009 ; 2011). Ces quatre publications soulèvent des conclusions similaires quant à ce que les femmes enceintes ou les utilisateur(trice)s concerné(e)s par les tests prénataux ressentent comme responsabilité face au dépistage prénatal conventionnel. Les femmes ayant participé à ces études soutiennent que les parents sont responsables du futur enfant. Elles entendent ici la responsabilité de lui assurer « *an adequate quality of life* » (Garcia *et al.*, 2008a : p. 757), en termes de protection et de soins (Garcia *et al.*, 2008a ; 2009 ; 2011 ;



2012). Toutefois, cette responsabilité n'impliquait pas de contrôler la santé du futur enfant ni de prévenir les handicaps *via* les tests prénataux (Garcia *et al.*, 2008a ; 2011 ; 2012). Le recours à ces derniers était davantage perçu comme un choix des femmes et de leur partenaire, en fonction de leurs besoins individuels et familiaux (Garcia *et al.*, 2008a ; 2012). En ce qui concerne les responsabilités associées à la poursuite ou à l'interruption d'une grossesse pour un fœtus atteint d'une maladie, les participantes étaient d'avis que la décision de mettre au monde un enfant handicapé leur semblait responsable si les parents avaient la capacité de s'en occuper correctement (Garcia *et al.*, 2009 ; 2012).

Bien que le dépistage prénatal n'était pas envisagé en termes de responsabilité, il semble que les femmes enceintes ressentent une certaine forme d'imputabilité relative à la santé du fœtus et de l'enfant qu'il deviendra. En effet, les femmes interrogées par le groupe néerlandais disaient vouloir faire tout en leur possible pour assurer la santé de l'enfant, particulièrement en évitant de boire de l'alcool ou de fumer la cigarette, par exemple (Garcia *et al.*, 2008a ; 2009 ; 2011 ; 2012).

Pour terminer, l'étude de Jong *et al.* (2013) (tableau 6, n° 7) qui traite aussi de la notion de responsabilité dans le contexte des tests prénataux, s'est intéressée aux positions de quinze (15) femmes enceintes et de dix (10) parents de jeunes enfants concernant quatre différents DPN. Lors de groupes de discussion focalisée, les participant(e)s devaient se positionner sur le test qu'il serait idéal d'offrir aux femmes enceintes à risque élevé d'avoir un enfant avec une maladie génétique, à savoir: (a) un caryotype conventionnel (détecte les anomalies chromosomiques de plus de 5-10 Mb), (b) une DRA (détecte certaines anomalies chromiques, incluant la T21), (c) un test par micropuces (détectant toutes les anomalies chromosomiques, ainsi que d'autres anomalies, comme la fibrose kystique) et (d) un choix individuel, entre les trois premières options (de Jong *et al.*, 2013). Des quinze femmes enceintes questionnées, onze (11/15) étaient d'avis qu'il serait mieux d'offrir aux femmes enceintes l'option D, et quatre l'option B (4/15), donc la DRA. Pour les parents de jeune enfant, les choix étaient plus divergents, puisque quatre (4) ont préféré l'option B (DRA), un (1) l'option C (micropuces) et cinq (5) l'option D (choix individualisé) (de Jong *et al.*, 2013). Cependant, lorsqu'il s'agissait de choisir pour eux-mêmes, les réponses

étaient différentes et moins de femmes enceintes et de parents optaient pour le choix individualisé (option D). En effet, six (6) femmes optaient pour l'option D, alors que seulement un (1) parent aurait choisi cette option pour lui-même (de Jong *et al.*, 2013). Le reste des femmes enceintes étaient divisées entre la DRA (quatre femmes) et les micropuces (cinq femmes). Des parents, cinq (5) mentionnaient même qu'ils ne feraient aucun test, si c'était pour eux-mêmes. De façon intéressante, nous pouvons remarquer qu'aucun(e) participant(e) n'opterait pour l'option A (caryotype traditionnel), que ce soit pour les autres ou pour eux-mêmes. Le changement de préférence entre le test devant être offert aux autres et celui que le participant choisirait pour lui-même était basé sur la crainte du stress occasionné par le fait de devoir prendre une décision parmi trois options possibles (de Jong *et al.*, 2013). Ces participant(e)s ne voulaient pas assumer la décision de ce choix, perçu comme un fardeau supplémentaire. Certain(e)s optant pour le choix B pour eux-mêmes souhaitaient limiter les résultats incertains qui pourraient survenir avec l'option C (micropuces) (de Jong *et al.*, 2013).

### **1.3 Rationnel de l'étude**

Au cours de la prochaine décennie, l'utilisation de tests génomiques à haute résolution, de plus en plus sophistiqués (Hillman *et al.*, 2013) et performants va permettre d'identifier un nombre croissant de pathologies et de variants génétiques en période prénatale (Donley *et al.*, 2012 ; Norton et Rink, 2016 ; Westerfield *et al.*, 2014). Cette utilisation combinée aux techniques non invasive, faciles d'exécution et, qui plus est, sécuritaire, sans aucun risque, fait en sorte que toutes les femmes enceintes pourront y accéder peu importe leur âge, leurs risques ou leurs indications médicales. Puisque les TPNI permettent de recueillir le matériel fœtal biologique au moyen d'une simple prise de sang, ces tests génomiques, comme c'est actuellement le cas pour la détermination du sexe fœtal, pourront être offerts directement aux consommateur(trice)s (Hill *et al.*, 2012) auprès d'entreprises privées, par contacts directs et/ou en ligne, sans intermédiaire éthique.

Dans ce contexte, et compte tenu de la baisse des prix des tests génomiques et des futurs développements technologiques, les parents auront à faire des choix parmi une quantité sans précédent d'informations qu'il sera possible d'obtenir sur le génome fœtal (Dondorp

et de Wert, 2013 ; Donley *et al.*, 2012 ; Shuster, 2007 ; Westerfield *et al.*, 2014). Cette situation soulève donc d'importants enjeux cliniques, éthiques et sociaux, principalement en ce qui concerne la quantité et le type d'informations qu'il semblera justifiable de révéler. Si ces tests permettent de diagnostiquer un plus grand nombre de maladies, ils pourront aussi révéler des informations non sollicitées, comme le statut de porteur de maladies récessives, des susceptibilités à certaines maladies, des maladies à apparition tardive comme le cancer du sein, des risques associés à des traits complexes comme le diabète ou à des marqueurs non médicaux qui pourraient être associés à des caractéristiques physiques ou comportementales (Donley *et al.*, 2012 ; Yurkiewicz *et al.*, 2014).

Afin de limiter les dérives et d'être en mesure d'assurer une prestation des services de génomique prénatale qui répondra aux plus hauts standards de qualité, d'efficacité et d'éthique, tout en respectant les besoins et l'autonomie des utilisateur(trice)s (Petersen, 2009 ; Donley *et al.*, 2012 ; Bombard *et al.*, 2013 ; Henneman *et al.*, 2013 ; Juengst *et al.*, 2013 ; Hillman *et al.*, 2013 ; Beulen *et al.*, 2015), il semble essentiel de disposer des meilleures connaissances sur les positions des personnes directement concernées par les tests offerts ou en voie de l'être.

Bien que la littérature permette d'en apprendre davantage sur les besoins et les points de vue des femmes enceintes et parfois de leurs partenaires, il existe certaines lacunes dans les connaissances développées jusqu'à maintenant.

D'abord, malgré le nombre croissant d'études réalisées au cours des dernières années, très peu abordent les enjeux de la génomique prénatale sous l'angle de la médecine personnalisée (Lapointe *et al.*, 2018: Données non publiées). La plupart se limitent aux TPNI ou portent sur une seule technique. Elles ne tiennent pas compte de l'ensemble des tests offerts ou de ceux qui le seront bientôt. Par conséquent, nous comptons sur la possibilité qu'un concept comme la MPP permette de considérer l'ensemble des tests prénataux accessibles ou en voie de l'être.

Ensuite, les études qui se sont intéressées aux positions des femmes enceintes concernant ce qu'elles aimeraient savoir sur le génome fœtal laissent entendre que la majorité souhaiterait tirer plus d'informations des tests de dépistage et de diagnostic offerts par le système de santé publique présentement (Agatisa *et al.*, 2015 ; Kalynchuk *et al.*, 2015 ; Sahlin *et al.*, 2016 ; Van Schendel *et al.*, 2014 ; Van Schendel *et al.*, 2015). Ce constat vaudrait également pour les femmes enceintes à risque élevé, puisqu'en contexte réel elles auraient aussi tendance à choisir un test leur permettant d'avoir le maximum d'informations (Boormans *et al.*, 2010 ; Van der Steen *et al.*, 2014). Plusieurs études rapportent aussi qu'en plus de la T21, les femmes souhaiteraient connaître plusieurs maladies physiques et mentales dont le fœtus pourrait être atteint, et plus particulièrement les déficiences intellectuelles (Alsulaiman *et al.*, 2012 ; Farrell *et al.*, 2014 ; Hathaway *et al.*, 2009 ; Kalynchuk *et al.*, 2015 ; Maiz *et al.*, 2016 ; Srebniak *et al.*, 2011 ; Van Schendel *et al.*, 2014 ; Van Schendel *et al.*, 2015). Il semble aussi y avoir un consensus favorable au diagnostic des maladies traitables après la naissance (Van Schendel *et al.*, 2014 ; Van Schendel *et al.*, 2015). En outre, on s'entend pour se positionner contre l'usage de tests prénataux pour la seule obtention d'informations non médicales comme les traits physiques (Alsulaiman *et al.*, 2012 ; Hathaway *et al.*, 2009 ; Van Schendel *et al.*, 2015).

Or, la plupart de ces études limitent leur intérêt à de grands ensembles de pathologies (physiques, intellectuelles, à apparition tardive, etc.). Par conséquent, on ignore ce qu'il en est de chacune des maladies composant ces catégories. On peut se demander si, entre autres, le trouble du spectre de l'autisme, la T21, les retards intellectuels ou encore les maladies à apparition tardive comme le cancer du sein ou la maladie d'Alzheimer seraient toujours sur un pied d'égalité. De plus, il était rarement précisé de quelles maladies les participant(e)s auraient souhaité être informés. Pour ce qui concerne les variants de signification clinique incertaine, il semble que la majorité des études en viennent à la conclusion que leurs participant(e)s préfèrent ne pas en être informés. Toutefois, on ne connaît pas les contextes dans lesquels cette question leur a été posée. Dans ces conditions, on peut se demander si on obtiendrait un consensus aussi fort si on invitait les personnes qui ont participé à chaque étude à s'exprimer sur des pathologies précises et non sur des groupes de conditions génétiques.

Quoi qu'il en soit, il demeurera toujours difficile de tracer une ligne entre les informations à connaître et celles à ignorer (Van Schendel *et al.*, 2014 ; Van Schendel *et al.*, 2015). Mais ce phénomène en lui-même mérite qu'on lui porte intérêt. S'il existe de grands débats dans la communauté scientifique concernant les informations qu'il convient de divulguer aux femmes enceintes (Chen et Wasserman, 2017 ; Ravitsky *et al.*, 2017), on en sait encore très peu sur celles qui sont réellement importantes pour elles, ou sur celles qu'elles voudraient ignorer concernant le génome fœtal.

Par contre, les ethnographies et les recherches qualitatives sur le DPN et les TPNI nous rappellent que les décisions relatives aux tests prénataux s'appuient sur une panoplie de raisons très contextualisées, reliées à l'expérience et à l'environnement des femmes enceintes (Bouffard, 2000 ; Carrieri *et al.*, 2016 ; Rapp, 1999 ; Roberts et Franklin, 2004). Par conséquent, plusieurs facteurs sous-tendent le choix des pathologies qui leur semblent utiles ou non de rechercher en période prénatale. De plus, ces raisons varieraient selon les circonstances. Toutefois, malgré leur pertinence, les connaissances développées avant que les techniques de séquençage ne soient appliquées aux génomes fœtaux (Lippman, 1989 ; Rapp, 1998 ; Wertz *et al.*, 1984 ; Wertz et Fletcher, 1989) n'apportent pas toutes les solutions aux problèmes particuliers de la génomique prénatale. Si certaines raisons avancées par les femmes sont similaires au fil des ans, les femmes enceintes de l'époque n'étaient pas confrontées au *WES*. Celles d'aujourd'hui devront composer avec des tests prénataux de plus en plus variés et performants, dans un contexte plus vaste et complexe que la T21, les maladies monogéniques et les anomalies chromosomiques. Ce qui, dans le contexte de la MPP, pourrait générer des modèles explicatifs basés sur des rationalités différentes.

Enfin, les études publiées jusqu'à ce jour tiennent rarement compte des différences entre les femmes, et ce, que ces différences soient liées, indifféremment, à leurs risques, leurs expériences de la maladie ou à leur environnement familial et socioculturel. On s'intéresse aussi rarement au point de vue de leurs partenaires. Certaines posent aussi des problèmes d'échantillonnage. On retrouve des études qui regroupent plusieurs catégories de femmes, entre autres des femmes enceintes ou ayant accouché, à risque ou non, avec ou sans enfant

atteint, ou non, incluant parfois leurs partenaires, sans que l'analyse des résultats ait tenu compte de ces différences. Il arrive aussi qu'on ignore si les participant(e)s sont en consultation pour des tests préconceptionnels ou prénataux, ou dans quels contextes ils ont été recruté(e)s. Ces situations sont particulièrement préoccupantes lorsqu'il s'agit de recherches quantitatives où on s'attend à une généralisation possible des résultats et dont on se sert fréquemment pour établir des politiques de santé ou des lignes directrices.

Enfin, mis à part quelques recherches ethnographiques, la littérature fournit peu d'explications sur les raisons qui motivent les positions des femmes enceintes et, le cas échéant, de leurs partenaires dans le choix des maladies ou des traits génomiques pour lesquels ils aimeraient être informés ou, inversement, qu'ils ne jugent pas pertinent de connaître en période prénatale. Bien que les possibilités diagnostiques se multiplient, on en sait encore très peu sur ce qu'il importe réellement aux usager(ère)s de connaître sur le génome fœtal. Nous en savons encore moins sur les facteurs qui pourraient influencer leurs choix en matière de tests de dépistage ou de diagnostic génomiques. Pourtant, face aux défis que les femmes enceintes, les couples, les familles, les décideurs politiques et la société auront à relever dans le contexte de la MPP, il est essentiel de disposer d'informations pertinentes sur les facteurs et les contextes individuels, institutionnels et sociaux qui pourraient avoir une influence sur les décisions reproductives (Donley *et al.*, 2012).

C'est avec l'intention de contribuer à l'avancement des connaissances sur ce phénomène et de faire reculer quelque peu certaines des lacunes exposées ici que ce projet de recherche a été conçu. Entre autres, nous espérions que le concept de MPP permettrait aux participantes d'établir leurs positions en ayant l'opportunité de comparer les différentes techniques possibles ainsi que leurs conséquences. Le besoin pour ce type de données est d'autant plus important que les femmes enceintes et les couples auront bientôt à prendre des décisions concernant le type et la quantité d'informations dont ils voudront être informés en période prénatale. Si on considère le poids de ces décisions, on peut facilement entrevoir les responsabilités que les femmes enceintes pourraient être appelées à prendre. Certaines publications rapportent déjà leurs inquiétudes (de Jong *et al.*, 2013). Les décisions touchant

à la santé de l'enfant à naître peuvent s'avérer pénibles lorsqu'elles reposent sur une multitude d'options. Elles peuvent, en effet, entraîner des risques, des regrets ou aller à l'encontre des valeurs personnelles (O'Connor, 1995 ; O'Connor *et al.*, 1999).

La littérature rapporte aussi que les femmes enceintes conçoivent qu'elles ont une part de responsabilité à prendre concernant leurs comportements pendant la grossesse. Il nous semblait alors intéressant de chercher à savoir comment elles mettraient en relation responsabilités et tests prénataux. Notre étude de la portée a d'ailleurs montré que les enjeux liés à la responsabilité dans le contexte de la MPP sont bien réels et qu'ils pourraient avoir des impacts majeurs sur les femmes enceintes et sur les contraintes qu'elles pourraient subir dans leur décision reproductive. Dans le pire des scénarios, les pressions sociales et économiques pourraient faire en sorte que de refuser un test prénatal pourrait ne plus être une option pour les femmes enceintes.

Dans ce contexte, les femmes enceintes et les couples devront être en mesure de déterminer le type et la quantité d'informations qu'elles/ils souhaitent avoir sur le génome du fœtus ou de l'embryon.

Pour l'instant, nous sommes encore loin de disposer des connaissances nécessaires pour assurer la qualité clinique et éthique de la MPP actuelle et future et pour mettre en place des stratégies de support et d'accompagnements pour aider les femmes enceintes et les couples à déterminer le type et la quantité d'informations qu'ils souhaitent obtenir sur le génome du fœtus. À ce titre, les mises en garde de Shakespeare sont fort éclairantes quand il écrit que: «[...] *too often, arguments are treated as more straightforward than they are. By abstracting from the real world in which people live and choose, issues appear simpler* » (Shakespeare, 2011: p. 43). C'est dans l'optique de capter une partie de cette complexité que ce projet de recherche s'est inscrit.

## 1.4 Questions et objectifs de recherche

Comme on peut le voir à la figure 5, six questions de recherche se sont dégagées des résultats et des lacunes identifiées lors de la recension des écrits. Les trois premières se rapportent aux tests prénataux et aux expériences qu'en ont les femmes enceintes, à leurs positions sur les nouveaux diagnostics génomiques ou sur les techniques invasives ou non invasives offertes ou en voie de l'être, ainsi qu'à ce qu'elles jugeraient pertinent d'inclure dans la gamme des services offerts dans le système de santé au Québec. Les deux questions suivantes s'intéressent à leurs besoins en informations. D'abord, sur celles qu'elles jugeraient important de connaître sur le génome du fœtus et ensuite, sur ce qu'elles ont besoin de connaître pour prendre des décisions éclairées. La dernière question vise à connaître leurs positions sur deux aspects phares de la MPP: les niveaux de participation et de responsabilité qui leur paraissent acceptables.

Dans ce contexte, l'objectif général de cette étude a été: ***dans le contexte de la MPP, développer des connaissances sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes sans risque accru d'avoir un enfant avec une anomalie génétique et identifier les raisons qui sous-tendent leurs positions.***

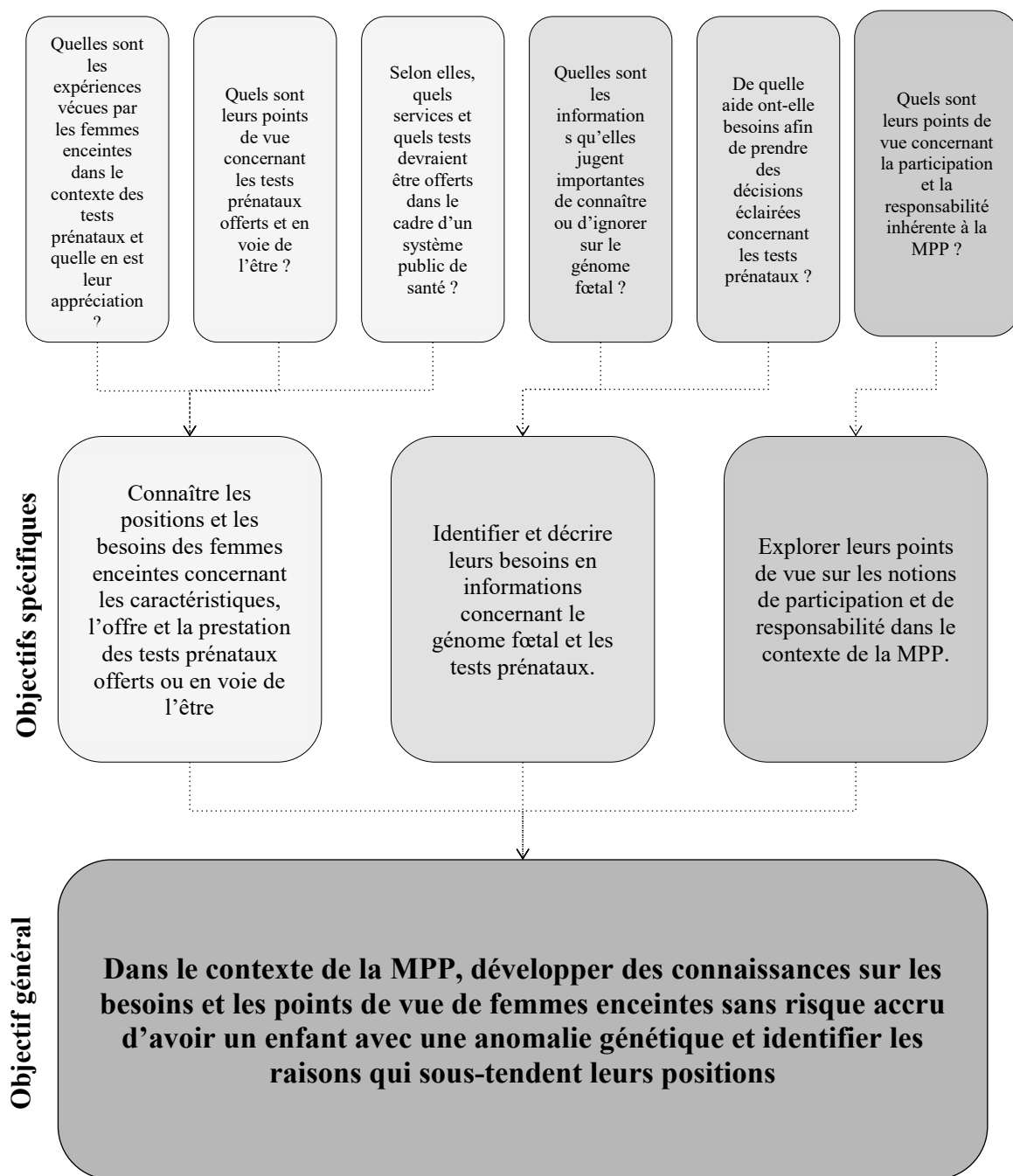
Trois objectifs spécifiques ont permis de réaliser cet objectif général:

1. Connaître les positions et les besoins des femmes enceintes concernant les caractéristiques des tests prénataux offerts ou en voie de l'être, ainsi que l'offre et la prestation des services.
2. Identifier et décrire leurs besoins en informations concernant le génome fœtal et les tests prénataux.
3. Explorer leurs points de vue sur les notions de participation et de responsabilité dans le contexte de la MPP

La figure 5 montre comment les objectifs ont été élaborés de façon inductive et itérative à partir des questions de recherche.



**Figure 5**  
**Questions et objectifs de recherche**



## CHAPITRE 2 — MÉTHODOLOGIE

Le deuxième chapitre expose nos choix méthodologiques et les raisons qui les sous-tendent. Il est divisé en cinq parties. La première (partie 2.1) porte sur la description du dispositif de recherche, la deuxième (partie 2.2) détaille l'échantillon et la stratégie de recrutement et la troisième (partie 2.3) se concentre sur la méthode de collecte de données. Finalement, on y retrouve une description de la procédure d'analyse (partie 2.4), du cadre de référence théorique (partie 2.5) et des procédures et considérations éthiques (partie 2.6).

### 2.1 Dispositif de recherche

Afin de répondre aux objectifs de cette étude (partie 1.4), nous avons choisi d'utiliser un dispositif de recherche qualitatif de type descriptif interprétatif et exploratoire. Ce type de devis est particulièrement efficace pour l'étude des phénomènes complexes, pour lesquels nous disposons de peu d'informations (Gallagher, 2014 ; Thorne *et al.*, 2004), comme la MPP. Avant d'aller plus loin, il est utile d'exposer ce qu'est la recherche qualitative et en quoi elle a été utile dans le contexte de ce projet.

Denzin et Lincoln (2005) définissent la recherche qualitative de la façon suivante:

*Qualitative research is a situated activity that locates the observer in the world. It consists of a set of interpretive, material practices that make the world visible. [...] Qualitative research involves an interpretive, naturalistic approach to the world. This means that qualitative researches study things in their natural settings, attempting to make sense of or interpret, phenomena in terms of the meaning people bring to them. (Denzin et Lincoln, 2005: p. 3).*

Selon cette définition, la recherche qualitative s'inscrit au sein d'un paradigme naturaliste, qui rejette la notion qu'une seule réalité existe.

La position naturaliste part du principe que la réalité sociale est multiple et qu'elle se construit à *partir* de perceptions individuelles susceptibles de changer avec le temps. Ces constructions prennent la forme d'interprétations de la réalité issues de significations attribuées

à un contexte particulier, celui-ci étant considéré comme faisant partie intégrante des significations construites par les personnes [...]. Les croyances rattachées à ce paradigme tiennent compte de la globalité des êtres humains, notamment de leur expérience de vie et du contexte dans lequel se tissent des liens avec l'environnement (Fortin, 2010: p. 25).

Ce paradigme brise donc la neutralité de l'observateur(trice) en regard de l'objet à l'étude et concède une part de subjectivité dans l'interaction entre le sujet à l'étude et les chercheur(euse)s (Anadon, 2006). Selon ces définitions, la recherche qualitative prend en compte le contexte naturel du phénomène étudié, c'est-à-dire sans en contrôler les variables, comme ce pourrait être le cas dans un laboratoire. Le dispositif qualitatif permet également de considérer les réalités multiples relatives aux besoins et aux points de vue, en allant puiser des données directement des personnes concernées (Creswell, 2013), ce qui rejoint particulièrement nos objectifs. Cette approche intègre aussi une appréhension holiste du phénomène à l'étude, visant à en faire un portrait complexe et complet (Creswell, 2007).

Comme nous venons de le voir, les méthodologies qualitatives sont utilisées principalement lorsqu'on souhaite obtenir une compréhension détaillée d'un phénomène complexe. Ces détails peuvent être capturés uniquement auprès des personnes directement concernées (Creswell, 2007).

*We conduct qualitative research because we want to understand the context or settings in which participants in a study address a problem or issue. We cannot separate what people say from the context in which they say it—whether this context is their home, family, or works* (Creswell, 2007: p. 40).

Il est aussi utile d'envisager un devis qualitatif lorsque les approches statistiques et quantitatives ne correspondent pas aux problèmes de recherche, puisqu'elles ne permettent pas de prendre en compte l'unicité des individus étudiés (Creswell, 2007). À la lumière des informations précédentes, un dispositif qualitatif s'imposait, puisque nous ne souhaitions

en aucun cas contrôler les variables à l'étude, mais plutôt connaître les besoins et les points de vue des personnes directement concernées.

Afin de bien rendre compte des différents besoins et points de vue, nous avons favorisé la recherche qualitative de type descriptif interprétatif, afin de générer des données provenant du contexte clinique (Thorne *et al.*, 2004). Dans ce contexte, elle se définit comme « *a qualitative approach to clinical description with an interpretive or explanatory flavor* » (Thorne *et al.*, 2004: p. 3). Ce dispositif reconnaît la nature construite et contextuelle de l'expérience humaine, tout en considérant l'interaction et les influences entre l'objet à l'étude et le/la chercheur(euse) (Thorne *et al.*, 2004). Dans le contexte naturaliste, le dispositif descriptif interprétatif se fonde sur l'idée suivante:

*No a priori theory could possibly encompass the multiple realities that are likely to be encountered; rather, theory must emerge or be grounded on the data* (Thorne *et al.*, 2004: p. 5).

Il s'agissait donc ici d'étudier, à petite échelle, un phénomène clinique d'intérêt, dans le but d'en faire émerger des thèmes et des récurrences à partir des perceptions subjectives des sujets à l'étude (Thorne *et al.*, 2004). Ce dispositif permet de saisir les composantes et les variations d'un phénomène et d'en dégager les significations (Thorne, 2008). Il s'agit d'un processus inductif, comme nous le détaillerons dans la procédure d'analyse (partie 2.4), qui permet d'être attentif à la complexité des phénomènes cliniques (Gallagher, 2014).

Comme son nom l'indique, ce devis qualitatif vise deux buts particuliers: 1) décrire les besoins et les points de vue et 2) interpréter les données en fonction de la littérature disponible et d'un cadre de référence (Gallagher, 2014) issu et/ou semblable au milieu étudié. La description ne renvoie pas seulement à l'identification de thèmes ou de modèles. Elle permet aussi de considérer la prévalence de certains thèmes ou modèles, en attribuant une signification à cette prévalence (Gallagher, 2014; Thorne *et al.*, 2004). Dans le contexte de ce devis, l'interprétation fait partie de l'analyse, car ce n'est pas la méthode

d'analyse qui guide l'interprétation, mais les chercheur(euse)s (Thorne *et al.*, 2004). Itérative, l'interprétation dure tout au long du processus de recherche et se traduit par la contextualisation et la compréhension des données, leurs relations et leur synthèse. Ce dispositif demande des processus intellectuels qui dépassent la simple collecte ou le compte-rendu des données. De plus, le mécanisme d'interprétation dépend beaucoup plus de ces processus intellectuels que des processus de codage et d'organisation des thèmes (Thorne *et al.*, 2004).

Dans le cas de cette maîtrise, on parle aussi de dispositif exploratoire, parce qu'il offre la possibilité de développer, en temps réel, des connaissances sur un phénomène en émergence, comme la MPP (Hesse-Bieber et Leavy, 2010 ; Trudel *et al.*, 2007). Cette approche exploratoire est aussi pertinente puisque notre but n'est pas de vérifier des hypothèses ou des théories préalablement établies, mais d'en générer (L'Association des facultés de médecine du Canada, 2017).

## **2.2 Participantes**

Cette partie concerne les particularités des participantes à cette étude. Nous y précisons la population cible et étudiée (section 2.2.1), la stratégie d'échantillonnage (section 2.2.2), les critères d'admissibilité (section 2.2.3), ainsi que les stratégies de recrutement (section 2.2.4).

### **2.2.1 Population cible et étudiée**

Comme nous venons de le voir, le dispositif qualitatif favorise la collecte de données directement auprès des personnes impliquées dans la problématique. Pour répondre aux objectifs de recherche, notre population cible devait refléter la réalité de l'offre de service de test prénatal au Québec. Dans ce contexte, nous avons opté pour des Québécoises enceintes. Les besoins et les points de vue de la MPP peuvent concerner autant les femmes enceintes que leur conjoint(e). Cependant, considérant les limites d'un projet de maîtrise, nous nous sommes concentrés sur la population des femmes enceintes de la région

administrative de l'Estrie. Dans le cadre du programme de recherche sur la MP-P<sup>3</sup>, un autre projet permettra d'explorer les besoins et points de vue des hommes dont la conjointe est enceinte, afin d'avoir une compréhension globale du couple.

### **2.2.2 Stratégie d'échantillonnage et taille de l'échantillon**

Nous avons préconisé un processus d'échantillonnage non probabiliste de convenance. Comme son nom l'indique, il s'agit d'atteindre une population en fonction de sa disponibilité. L'échantillonnage est alors constitué de personnes volontaires, présentes à un endroit et à un moment donné (Fortin, 2010).

L'échantillonnage probabiliste est rarement préconisé pour les études qualitatives. En recherche qualitative, il est plutôt de coutume de recruter un nombre restreint de participant(e)s, qu'on étudiera en profondeur et dans leur contexte (Fortin, 2010).

Dans ce type de *recherche*, c'est moins la population qui prévaut que l'expérience et les événements rapportés par les participants [...]. Il s'agit d'obtenir un échantillon qui représente bien le phénomène à l'étude dans un contexte particulier (Fortin, 2010: p. 239).

Houser (2008) mentionne également que les principales caractéristiques à prendre en compte lorsqu'on considère l'élaboration d'un échantillonnage en recherche qualitative sont les caractéristiques ou les expériences des participant(e)s potentiel(le)s, le milieu dans lequel ces personnes évoluent, ainsi que leur vécu personnel. En ce qui regarde notre échantillon, les caractéristiques seront détaillées dans la section suivante (section 2.2.3).

En recherche qualitative, il n'existe pas de test statistique pour déterminer la taille d'un échantillon (Savoie-Zajc, 2007). En fait, cette dernière est rarement prédéterminée (Fortin, 2010) et elle peut varier, mobilisant le plus souvent de dix à cinquante participant(e)s (Gallagher, 2014). En réalité, pour assurer la validité scientifique des résultats, le recrutement doit se poursuivre jusqu'à saturation des données, c'est-à-dire, jusqu'à ce

qu'aucune nouvelle information n'émerge, qu'il y ait redondance des données ou que l'information ajoutée ne vienne pas modifier ce qui a déjà été trouvé (Anadon, 2006 ; Bowen 2008).

### **2.2.3 Critères d'admissibilité**

Pour participer à cette recherche, les femmes devaient être enceintes, avoir une grossesse conçue de façon naturelle (sans procédure de fécondation *in vitro*), être âgées de dix-huit à trente-quatre [18-34] ans inclusivement et n'avoir aucun risque accru ou connu de mettre au monde un enfant ayant une anomalie génétique ou chromosomique. Elles devaient être citoyennes canadiennes et bien s'exprimer en français ou en anglais. Les personnes mineures, ou celles dont la condition physique, psychologique ou mentale ne permettait pas de passer l'entrevue ne pouvaient participer à cette étude.

Les femmes qui avaient obtenu un diagnostic indiquant une maladie ou une anomalie chez le fœtus ne pouvaient être admises. Il en était de même pour les femmes enceintes de trente-cinq (35) ans et plus, considérant que les risques de T21 sont plus élevés à partir de cet âge (Chiang *et al.*, 2012). Ces exclusions sont justifiées par le fait que les besoins et les points de vue de ces femmes concernant la MPP pouvaient différer de ceux des femmes qui ne se connaissent pas de risques. Cela est aussi vrai pour les femmes enceintes qui présentaient un risque accru de transmettre une maladie génétique à leur enfant, que ce soit elle ou leur conjoint(e) qui soit porteur(euse) du gène causant la maladie en question. Il était aussi logique d'exclure les femmes enceintes ayant passé par un processus de fécondation *in vitro*, car l'infertilité peut générer des préoccupations et des besoins d'un autre ordre. Cependant, ces femmes feront l'objet d'études ultérieures, dans le contexte du programme de recherche sur la MP-P<sup>3</sup>. À la fin du programme, les besoins et points de vue de ces femmes pourront être comparés, afin d'examiner les différentes situations possibles et d'améliorer la transférabilité des résultats aux situations courantes en génétique de la reproduction.

Bien que les femmes enceintes de notre échantillon n'étaient pas susceptibles de recourir au DPN, il est important de connaître leurs besoins et leurs points de vue puisqu'elles se feront assurément proposer un dépistage prénatal. De plus, comme mentionné dans la problématique, les femmes enceintes, à risque ou non, auront accès à une quantité croissante d'informations concernant la santé l'enfant à naître, et ce, de façon non invasive. Dans ce contexte, les femmes enceintes sans risque accru pourraient un jour accéder à plus d'informations, tout comme celles qui sont à risque. La situation des femmes enceintes incluses dans notre étude représente donc celle de la majorité des femmes enceintes du Québec.

#### ***2.2.4 Stratégies de recrutement***

Afin d'accéder à la population cible, trois méthodes de recrutement ont été utilisées. La diversité des méthodes choisies permettait d'atteindre un maximum de femmes enceintes rapidement. Le recrutement s'est effectué du premier mai 2015 au premier mars 2016.

La première stratégie de recrutement a été d'installer des affiches pour inviter les femmes enceintes éligibles à participer à la recherche (Annexe 2). Ces affiches ont été installées près des locaux de la clinique de prélèvement de grossesse du CHUS, où plusieurs femmes enceintes se rendent chaque jour. D'autres affiches ont été mises dans les salles d'attente de deux cliniques de médecine familiale de l'Estrie, à Sherbrooke et à Lac-Mégantic. Les femmes enceintes intéressées pouvaient y détacher les coordonnées de l'équipe de recherche.

La deuxième stratégie de recrutement consistait à demander la collaboration de médecins qui effectuaient des suivis de grossesse dans une clinique médicale de la région de Lac-Mégantic, pour solliciter les participantes potentielles. Ces médecins avaient en main les formulaires d'informations et de consentement et étaient invités à proposer le projet de recherche aux femmes enceintes qui respectaient les critères d'admissibilité. Celles qui étaient intéressées pouvaient par la suite contacter l'équipe de recherche. Le même type de



stratégie a été utilisé pour recruter les femmes enceintes *via* la clinique de prélèvement de grossesse du CHUS.

La troisième stratégie visait le recrutement au moyen des médias sociaux, plus particulièrement Facebook (Duplain Laferrière *et al.*, 2018). Avec la permission des administrateur(trice)s, une version numérique de l’affiche papier (Annexe 2) a été partagée à plusieurs reprises sur des pages et des groupes Facebook ciblés, tout au long de la collecte de données. Les pages et groupes Facebook sélectionnés étaient tous susceptibles d’être visités les femmes enceintes de la région:

- *Sherbrooke et env[irons] parent véritable entraide* (plus de 9000 membres)
- *Naissance Renaissance Estrie* (plus de 2000 abonné(e)s)
- *Marraine Tendresse de l’Estrie* (150 abonné(e)s)

Une fois l’affiche publiée, les femmes intéressées avaient l’opportunité de commenter la publication ou d’écrire directement en message privé à l’étudiante-chercheuse. La stratégie de recrutement via Facebook est celle qui a le mieux fonctionné. Plus de la moitié des participantes ont été recrutées de cette façon.

Pour cette étude, quinze (15) femmes enceintes ont été recrutées et chacune d’entre elles a participé à une entrevue semi-dirigée avec l’étudiante-chercheuse. Les entrevues ont duré quatre-vingt-trois (83) minutes en moyenne (minimum de 52 minutes, maximum de 111 minutes). Toutes les participantes étaient caucasiennes, catholiques non-pratiquantes ou sans religion déclarée. À l’exception d’une participante (Corine), elles étaient toutes en couple au moment de l’entrevue. Le tableau 7 donne les détails concernant les caractéristiques de chaque participante. Il faut souligner que les noms mentionnés sont des noms fictifs distribués de façon aléatoire, afin de respecter l’anonymat des participantes.

**Tableau 7**  
**Caractéristiques détaillées de l'échantillon**

| Noms fictifs      | Âge | Âge gestationnel<br>(semaine) | Nombre de<br>grossesses | Nombre d'enfants | Revenu annuel<br>personnel | Dernier diplôme<br>complété | Occupation<br>principale                |
|-------------------|-----|-------------------------------|-------------------------|------------------|----------------------------|-----------------------------|---|
| <b>Annie</b>      | 31  | 32                            | 3                       | 2                | 30-50K                     | Maîtrise                    | Étudiante —<br>doctorat (santé)         |
| <b>Antoinette</b> | 24  | 19                            | 1                       | 0                | 50-100K                    | Baccalauréat                | Travailleuse<br>sociale                 |
| <b>Béatrice</b>   | 25  | 31                            | 4                       | 1                | 10-30K                     | Secondaire                  | Commis service à<br>la clientèle        |
| <b>Bélinda</b>    | 24  | 26                            | 1                       | 0                | 10-30K                     | Secondaire                  | Commis service à<br>la clientèle        |
| <b>Corine</b>     | 24  | 20                            | 1                       | 0                | < 10K                      | Collégial                   | Voyageuse                               |
| <b>Delphine</b>   | 30  | 36                            | 1                       | 0                | 50-100K                    | Maîtrise                    | Professionnelle de<br>recherche (santé) |
| <b>Flavie</b>     | 22  | 24                            | 1                       | 0                | 30-50K                     | DEP                         | Infirmière<br>auxiliaire                |
| <b>Jocelyne</b>   | 26  | 20                            | 5                       | 3                | < 10K                      | Secondaire                  | Mère au foyer                           |
| <b>Karla</b>      | 26  | 37                            | 2                       | 1                | 30-50K                     | Secondaire                  | Éducatrice<br>spécialisée               |
| <b>Maryse</b>     | 29  | 20                            | 3                       | 1                | 10-30K                     | Collégial                   | Serveuse                                |
| <b>Mathilde</b>   | 21  | 36                            | 1                       | 0                | 10-30K                     | Secondaire                  | Étudiante —<br>Cégep                    |
| <b>Océane</b>     | 23  | 28                            | 1                       | 0                | < 10K                      | Baccalauréat                | Étudiante —<br>baccalauréat<br>(santé)  |
| <b>Patricia</b>   | 25  | 13                            | 1                       | 0                | 50-100K                    | Baccalauréat                | Infirmière<br>clinicienne               |
| <b>Sabrina</b>    | 25  | 35                            | 1                       | 0                | 50-100K                    | Maîtrise                    | Psychoéducatrice                        |
| <b>Zoé</b>        | 28  | 19                            | 3                       | 2                | > 100K                     | Doctorat                    | Médecin                                 |

Le tableau 8 illustre certaines caractéristiques de l'échantillon sous forme de fréquences. En dépit du choix d'un échantillon non probabiliste, les caractéristiques des participantes sont plutôt bien réparties pour ce qui est de l'âge maternel, du dernier diplôme complété et du salaire annuel personnel. On remarque cependant qu'il y a davantage de participantes (9) qui deviendront mère pour une première fois que de participantes qui ont déjà un ou des enfants (6). De plus, la majorité des femmes rencontrées étaient âgées de vingt-deux (22) à vingt-cinq (25) ans.

**Tableau 8**  
**Distribution des différentes caractéristiques démographiques des participantes**

|                                  |                     |   |
|----------------------------------|---------------------|---|
| <b>Âge</b>                       | 18 à 21 ans         | 1 |
|                                  | 22 à 25 ans         | 8 |
|                                  | 26 à 29 ans         | 4 |
|                                  | 30 à 34 ans         | 2 |
| <b>Âge maternel</b>              | 10 à 19 semaines    | 3 |
|                                  | 20 à 29 semaines    | 6 |
|                                  | 30 semaines et plus | 6 |
| <b>Nombre d'enfants</b>          | Aucun               | 9 |
|                                  | Un                  | 3 |
|                                  | Deux                | 2 |
|                                  | Trois et +          | 1 |
| <b>Dernier diplôme complété</b>  | Secondaire/DEP      | 6 |
|                                  | Cégep               | 2 |
|                                  | Baccalauréat        | 3 |
|                                  | Maîtrise et +       | 4 |
| <b>Salaire annuel individuel</b> | < 10 K              | 3 |
|                                  | 10 à 30K            | 4 |
|                                  | 30 à 50K            | 3 |
|                                  | 50K et +            | 5 |

## **2.3 Méthode de collecte de données**

Cette partie fait état de la méthode de collecte de données privilégiée pour ce projet (section 2.3.1) et des outils d'enquête l'accompagnant, comme le guide d'entrevue (section 2.3.2), le journal de bord (section 2.3.3) et les plaquettes informatives (section 2.3.4). On y retrouve également une description du déroulement de la collecte de données (section 2.3.5).

### **2.3.1 Entrevues semi-dirigées**

Afin de récolter les points de vue et les besoins des femmes enceintes concernant la MPP, l'entrevue semi-dirigée s'avérait une méthode d'enquête privilégiée pour le dispositif de recherche descriptif interprétatif (Thorne *et al.*, 2004). L'entrevue semi-dirigée s'apparente à une conversation dirigée (Charmaz, 2006). Elle est réalisée au moyen d'un guide d'entrevue (section 2.3.2) élaboré pour laisser le plus de liberté possible aux participant(e)s, afin de faire émerger des aspects que les chercheur(euse)s n'auraient pas nécessairement envisagés (Poupart, 1997).

Dans le contexte de notre recherche, ce type de collecte de données offrait plusieurs avantages. D'abord, une compréhension plus approfondie et plus complète du phénomène à l'étude (Kvale et Brinkman, 2009 ; Savoie-Zajc, 2003). Ensuite, l'interaction participant(e)—intervieweur(e) s'avère d'une grande efficacité pour accéder au point de vue des personnes qui participent à la recherche (Poupart, 1997). Les entrevues semi-dirigées offraient aussi la possibilité de valider notre interprétation des propos des participant(e)s en cours d'entrevue (Kvale et Brinkman, 2009). Enfin, elles sont particulièrement indiquées pour les études sur des sujets délicats et complexes comme la MPP (Creswell, 2013 ; Savoie-Zajc, 2003).

### **2.3.2 Guide d'entrevue**

Le guide d'entrevue a été bâti à partir des enjeux et des lacunes identifiés dans la

littérature, et ce afin de répondre aux questions et objectifs de la recherche. Il nous a permis d'aborder les sujets importants de la problématique, de façon organisée et ordonnée (Kvale et Brinkman, 2009). Ce guide comprenait des questions larges qui permettaient de connaître le point de vue des femmes interviewées et non d'apporter des réponses précises à des questions prédéterminées par des hypothèses de recherche. Notre guide d'entrevue contenait aussi des points précis sous chaque question (*probes*), permettant d'assurer un maximum de détails et de clarifier le propos des participantes (Kvale et Brinkman, 2009).

Cet outil de collecte des données offrait assez de souplesse pour être ajusté en cours d'étude (Kvale et Brinkman, 2009). Il avait aussi la particularité de pouvoir évoluer au fil des entrevues, ce qui convenait parfaitement à notre étude qui visait à obtenir un portrait le plus complet possible du phénomène étudié.

Notre guide d'entrevue abordait cinq grands thèmes (Annexe 3):

1. l'expérience avec les tests prénataux ;
2. les besoins en informations sur le génome fœtal ;
3. les besoins et les points de vue relatifs aux tests prénataux disponibles ou en voie de l'être ;
4. les besoins et les points de vue concernant les services de médecine prénatale offerts au public ;
5. la participation et les responsabilités propres à la MPP.

Comme nous voulions recueillir le plus d'informations possible sur les besoins et les points de vue des femmes enceintes susceptibles d'avoir recours à la MPP, le caractère itératif du guide d'entrevue favorisait cette démarche. Les entrevues ont été enregistrées sur support numérique, avec l'approbation de chaque participante.

### **2.3.3 Journal de bord**

Le journal de bord permettait à l'étudiante-chercheuse de se positionner et de se distancier face à sa recherche, dans le but de rendre compte le mieux possible des différents besoins et points de vue des participantes (Miles et Huberman, 2003). L'étudiante-chercheuse y notait aussi les informations qui n'étaient pas nécessairement enregistrées, certaines conversations pertinentes ayant lieu avant ou après l'entrevue. Le langage non verbal, les

impressions et les atmosphères faisaient aussi partie de ce qu'on peut retrouver dans le journal de bord. De plus, le journal servait à noter, au fil du temps, des pistes d'analyse lors de la transcription ou de l'analyse des données. Ce qui permettait de toujours garder le fil des idées et le contexte nécessaire à l'interprétation des résultats.

### ***2.3.4 Plaquettes informatives***

Dans le cadre de cette recherche, il était impératif que les participantes aient un minimum d'informations concernant les tests prénataux. Comme mentionné dans le premier chapitre, il existe quatre types de tests prénataux disponibles ou en voie de l'être (section 1.1.2). Il a donc été nécessaire d'informer les participantes sur les caractéristiques de ces tests et sur la génétique en général au moment de l'entrevue. Pour ce faire, nous avons créé et validé, avec l'aide du Dr Régen Drouin (généticien médical avec une expertise en conseil génétique), des plaquettes informatives pouvant fournir un support visuel (Annexe 4) afin de faciliter la compréhension des participantes et de leur permettre de poser plus facilement des questions ou de faciliter leur demande d'éclaircissements. L'objectif n'était pas d'évaluer leurs connaissances, mais de fournir une information minimale pour les aider à formuler de façon plus concrète leurs besoins et leurs points de vue concernant ces tests.

Dans un premier temps, il était pertinent d'expliquer ce qu'est la génétique, puisque les tests prénataux se basent majoritairement sur l'ADN, les chromosomes et autres composantes génomiques. Par la suite, les quatre tests étaient détaillés de façon simple et imagée, en informant les participantes des procédures, des délais, ainsi que des types d'informations qu'il était ou serait possible d'obtenir avec chaque test. L'information était neutre, afin de ne pas influencer les réponses des participantes. Cette séance d'informations s'est avérée indispensable pour atteindre nos objectifs de recherche. Environ vingt minutes étaient allouées à cette section de l'entrevue, dépendamment des connaissances de base des participantes.

### **2.3.5 Déroulement de la collecte de données**

Après avoir pris contact avec les participantes, l'étudiante-chercheuse rencontrait chacune d'elles à l'endroit et au moment qui leur convenait. Elle commençait par lire le formulaire d'informations et de consentement (Annexe 5) avec la participante et à répondre à ses questions. La signature du formulaire de consentement était obtenue avant le début de l'entrevue. Certaines participantes ont choisi une rencontre dans un local du Centre de Recherche du CHUS et d'autres ont préféré une rencontre à domicile. Dans tous les cas, la participante était seule avec l'étudiante-chercheuse, ce qui assurait un climat d'intimité. Une seule entrevue par personne a été réalisée et toutes les entrevues ont été faites par l'étudiante-chercheuse. À la fin de chaque entrevue, la participante remplissait un court questionnaire sociodémographique.

## **2.4 Procédures d'analyse**

Cette partie décrit les caractéristiques générales de l'analyse qualitative (section 2.4.1), ainsi que de l'analyse générale inductive, procédure choisie pour l'analyse de nos données (section 2.4.2).

### **2.4.1 Principes généraux de l'analyse qualitative**

Dans le contexte de cette maîtrise, nous avons favorisé un processus d'analyse qualitative de nature inductive qui consiste à « passer du spécifique vers le général » (Blais et Martineau, 2006: p.4).

*The primary purpose of the inductive approach is to allow research findings to emerge from the frequent, dominant, or significant themes inherent in raw data, without the restraints imposed by structured methodologies (Thomas 2006: p. 238).*

La démarche inductive permet ensuite de faire émerger de nouveaux concepts, hypothèses ou théories à partir des données observées ou recueillies sur le terrain. Contrairement à la démarche déductive qui veut plutôt confirmer ou infirmer une hypothèse déjà établie.

L'induction est toujours présente en analyse qualitative, mais peut être utilisée suivant différents degrés. Pour ce projet, nous nous situons dans une analyse typiquement inductive, dans le sens où les catégories d'analyse provenaient intégralement des données (Savoie-Zajc, 2003). Ce qui convenait parfaitement à une étude portant sur un phénomène aussi peu étudié.

Le but de l'analyse qualitative est « d'extraire le sens » des données brutes et d'en « clarifier le sens », ce qui permet une compréhension approfondie de la signification du phénomène étudié (Anadon et Savoie-Zajc, 2009 ; Miles et Huberman, 2003 ; Paillé et Mucchielli, 2005).

[...] la visée de l'analyse qualitative des données se préoccupe de comprendre la complexité, le détail et le contexte. La finalité de l'analyse est de construire des lectures interprétatives, c'est-à-dire de donner du sens à des phénomènes sociaux et humains caractérisés par une grande complexité (Anadon et Savoie-Zajc, 2009: p. 1).

Cette approche convient bien aux données textuelles (littérature scientifique, notes d'observation, transcriptions d'entrevues, etc.), sans toutefois s'y limiter. Il s'agit d'une approche évolutive et non linéaire (itérative), mais tout de même rigoureuse et systématique (Fortin, 2010 ; Miles et Huberman, 2003 ; Paillé et Mucchielli, 2005).

Les méthodes utilisées pour organiser les différentes données qualitatives peuvent différer selon le type de recherche et la stratégie d'analyse dépendra grandement des objectifs de l'étude (Fortin, 2010). Toutefois, dans n'importe quelle méthode d'analyse qualitative, il existe trois grandes étapes toujours présentes, mais à des degrés variables (Anadon et Savoie-Zajc, 2009). Il s'agit premièrement de décrire les données recueillies. Que disent ces données ? « Comment les organiser le plus clairement possible pour faire ressortir les éléments de sens que les personnes ont évoqués dans leur discours ? » (Anadon et Savoie-Zajc, 2009: p. 2). Le deuxième processus est l'analyse proprement dite. Lorsque les données ont fait l'objet d'une description, il faut ensuite les interroger, les comparer, faire



ressortir les convergences ou les divergences, identifier ce qui est central et ce qui est périphérique. Finalement, le dernier et troisième processus est l'interprétation, qui fait appel à l'intuition, l'inventivité, la capacité de faire des liens avec les concepts théoriques ou de nuancer et de relier les résultats avec ce qui est déjà connu sur le sujet (Anadon et Savoie-Zajc, 2009).

Pour la présente étude, conformément à l'approche inductive, le processus d'analyse s'est effectué en parallèle avec la collecte des données. Ce chevauchement a permis de guider la cueillette des données afin d'y inclure les informations émergentes. C'est en grande partie ce va-et-vient entre la collecte et l'analyse des données qui a permis de déterminer le point de saturation (Fortin, 2010) dont il était question plus haut. Dans le cadre de ce projet, nous avons privilégié l'analyse inductive générale (Thomas, 2006), dans le but d'identifier et de décrire les différents besoins et points de vue des femmes enceintes.

#### ***2.4.2 Analyse inductive générale***

L'analyse inductive générale (Thomas, 2006) est couramment utilisée pour les recherches qualitatives en santé ou en science sociale, particulièrement lorsqu'il s'agit d'études exploratoires (Blais et Martineau, 2006), comme celle que nous avons menée.

Dans le cas présent, l'analyse des données a été effectuée par catégorisation ouverte, c'est-à-dire, sans grille d'analyse préétablie, les catégories étant induites au fur et à mesure, afin de respecter la nature inductive du processus (Miles et Huberman, 2003 ; Paillé et Mucchielli, 2005). Les étapes de l'analyse inductive générale décrite plus bas, sont inspirées de Thomas (2006). Chacune de ces étapes a été accomplie le plus rapidement possible après chaque entrevue, afin d'adapter le guide d'entrevue en temps réel pour recueillir de nouvelles informations et apporter un nouveau regard sur l'entrevue subséquente. La transcription et les analyses ont été réalisées par l'étudiante-chercheuse, assistée de sa directrice de recherche (CB).

*Préparation des données brutes:* Les données brutes ont d'abord été transcrites dans un format commun, afin d'en faciliter la gestion. Les transcriptions ont été réalisées avec Microsoft Word et le logiciel *ExpressScribe*. Les documents Word ont par la suite été importés dans le logiciel *NVivo*<sup>4</sup> 11.1.1, qui facilite la gestion de l'analyse des données et assure la traçabilité des opérations.

*Lecture attentive et approfondie du texte:* Une fois l'étape de préparation effectuée, une lecture attentive de l'ensemble du texte était réalisée afin de se familiariser avec le contenu et d'avoir une vision d'ensemble des propos de chaque participante. Cette lecture approfondie a été réalisée à plusieurs reprises pour chaque entrevue.

*Identification et description des premières catégories:* Tous les segments de texte significatifs représentant une unité de sens ont été extraits des transcriptions des entrevues. Chaque unité de sens a ensuite reçu une étiquette associée à ce qu'elle signifiait. Cette étiquette était ensuite associée à un code de niveau micro.

---

<sup>4</sup> Logiciel d'analyse qualitative conçu pour permettre d'organiser, visualiser et analyser des données non-structurées provenant de multiples sources comme des entrevues, des articles de journaux, etc.

**Tableau 9**  
**Exemples d'identification et de codage des unités de sens extraites de segments de textes**

| Segments de texte significatifs<br>(Unités de sens)  | Étiquettes / Micro<br>catégories        | Meso<br>catégories   | Macro<br>catégories                                    |
|--|---|--|--|
| « Je trouve qu'il y a des choses en tant que maman que moi, je me préparerais mentalement à affronter, avant qu'il vienne au monde ce petit bébé-là »  | Se préparer<br>(RVS_Act_Prép)           | Action<br>(RVS_Act)  | Raisons de<br>vouloir savoir<br>une condition<br>(RVS) |
| « Tu peux prévenir un peu. La maladie de ma mère... Oui, elle a eu beaucoup de stress dans sa vie, ça n'a pas aidé. Il y a des maladies que tu peux atténuer un petit peu avec de la prévention »  | Considérer l'IVG<br>(RVS_Act_IVG)       |  |  |
|  | Prévenir<br>(RVS_Act_Prév)              |  |  |
| « Je le sais un peu qu'est-ce que ça fait. C'est sur que moi, en ayant une sœur lourdement handicapée, j'ai vu un peu l'impact que ça peut avoir sur une famille, l'effort que ça donne aussi sur une famille. »   | Avec un proche<br>(RVS_Exp_Proc)        | Expériences<br>(RVS_Exp)   |  |
|  | Au travail<br>(RVS_Exp_Trav)            |  |  |
|  | Personnelles<br>(RVS_Exp_Perso)         |  |  |
|  | Malaise et inconfort<br>(RVS_Exp_Malai) |  |  |
| « C'est une grosse maladie [la fibrose kystique], je ne suis pas sûr que je voudrais que mon enfant aye [sic] ça. Justement, j'en vois souvent à l'hôpital. Il n'y a pas longtemps, on a eu une patiente qui est décédée parce qu'elle ne reprenait pas le dessus. Elle n'était pas si vieille, elle avait eu un greffe de poumon. » | Traumatisme<br>(RVS_Exp_Traum)          |  |  |
| « Je pense que c'est pour éviter de donner une vie... pas de misère, mais s'il est déjà condamné en chaise roulante et qu'il ne peut pas vivre comme les autres jeunes de son âge, aller à l'école... En partant, il est déjà étiqueté, il est déjà mis à part dans la société. »  | Pour l'enfant<br>(RVS_Rép_Enf)          | Répercussions<br>associées aux<br>maladies/<br>conditions<br>(RVS_Rép) |  |
|  | Familiales<br>(RVS_Rép_Fam)             |  |  |
|  | Responsabilité<br>(RVS_Rép_Resp)        |  |  |
| « Je trouve que non, ce n'est pas une vie, surtout en ayant déjà un enfant qui est en santé, c'est quelque chose que je ne voudrais pas qu'il vive »   |   |  |  |

Comme on peut le constater dans le premier extrait de texte du tableau 9, la participante

s'exprime sur son désir de se préparer à la venue d'un enfant malade comme étant une raison sous-entendant son choix de vouloir connaître certaines maladies génétiques. L'étiquette micro associée à cette l'unité de sens a été «Se préparer» et codée (RVS\_Act\_Prép). Le principe est le même pour le segment de texte suivant, où la participante explique la possibilité de prévenir l'apparition de certaines maladies en sachant à l'avance que l'enfant pourrait en être atteint. Dans ce contexte, l'unité de sens qui a été identifiée lors de l'analyse est «Prévenir» codée comme «RVS\_Act\_Prév».

Tous les segments de texte significatifs étaient identifiés de cette façon. Ceux qui avaient des significations similaires étaient regroupés sous les mêmes étiquettes micro. Un segment de texte pouvait aussi être associé à plus d'une étiquette tandis que d'autres, s'ils n'étaient pas pertinents par rapport au contexte de la recherche, pouvaient aussi ne pas être étiquetés (Thomas, 2006). Les étiquettes et les codes qui y sont associés pouvaient aussi être modifiés en cours d'analyse, afin de mieux représenter le sens des propos des participantes.

À ce stade de codage, des portions de données aléatoires étaient soumises à la directrice de maîtrise, qui attribuait ses propres étiquettes micro aux unités de sens, en vue de comparer ses résultats avec ceux de l'étudiante-chercheuse (Mukamurera *et al.* 2006). Elles devaient ensuite en arriver à un consensus concernant la pertinence et la précision des étiquettes attribuées aux unités de sens (Mukamurera *et al.* 2006).

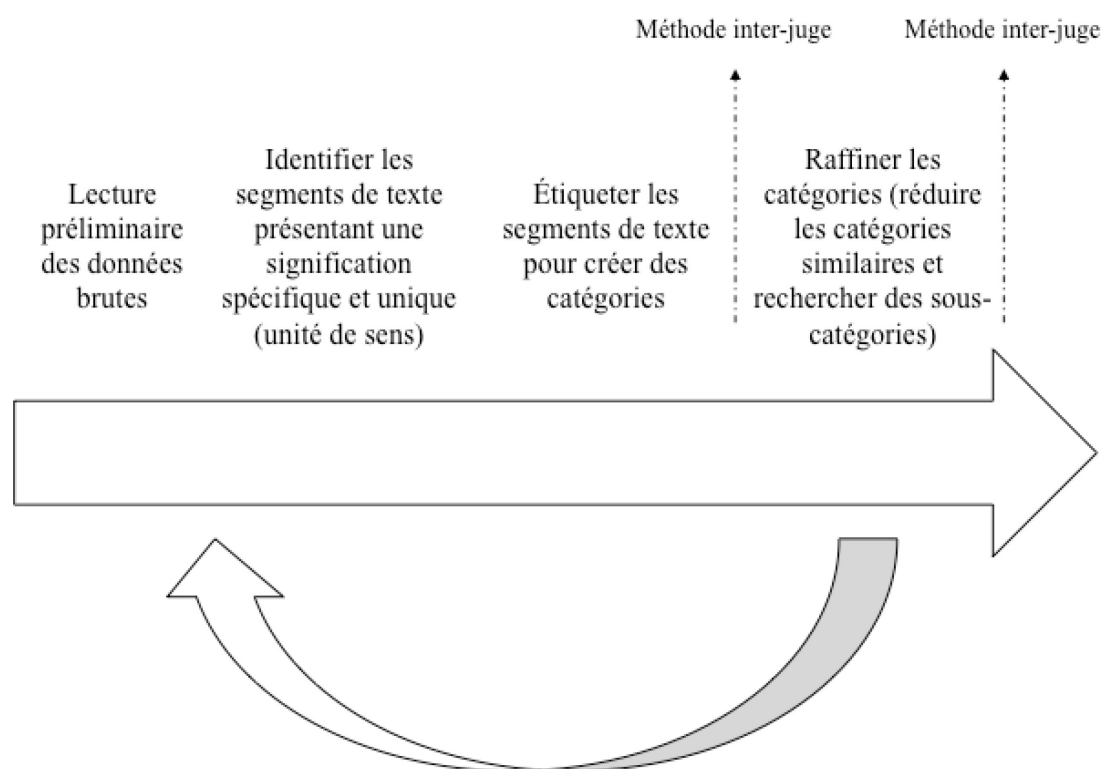
*Raffinement des catégories:* L'étape suivante consistait à regrouper les micro catégories en catégories de niveau meso. Si on regarde le tableau 9, les micro catégories «Se préparer», «Considérer l'IVG» et «Prévenir» ont été rassemblées dans la méso catégorie «Action» codée «RVS\_Act», puisqu'elles pouvaient être regroupées sous un thème commun. Il a aussi été possible à ce moment de raffiner certaines méso catégories, ou encore de fusionner celles qui étaient redondantes.

Il a ensuite été pertinent d'effectuer une fois de plus la méthode interjuge, afin de vérifier si les meso catégories similaires étaient bien combinées ou si de nouvelles meso catégories pouvaient être identifiées à partir des micro catégories.

Après avoir fusionné les micro catégories similaires en meso catégories, le même principe a été fait pour mettre ensemble les meso catégories ayant le même sens, afin d'établir les macro catégories. Au tableau 9, on peut voir que les meso catégories « Action », « Expériences » et « Répercussions associées aux maladies/conditions » ont été rassemblées dans la macro catégories « Raisons de vouloir savoir une condition » codée « RVS ».

L'ensemble du processus d'analyse inductive générale que nous avons accompli est illustré à la figure 6. Comme on peut le voir, il s'agissait d'un processus de va-et-vient entre les propos d'une même participante, mais aussi d'une participante à l'autre, comme l'illustre la flèche en sens inverse.

**Figure 6**  
**Procédure de l'analyse inductive générale (inspirée de Thomas, 2006)**



C'est aussi lors de cette étape qu'il fallait identifier les opinions divergentes ou convergentes, voire de nouvelles perspectives dans les propos des participantes. Après l'analyse des données, nous avons identifié des liens entre les catégories établies, afin d'en dégager un sens nouveau (Paillé et Mucchielli, 2005). Le processus d'analyse inductive générale nous a permis de broser un portrait détaillé des différents besoins et points de vue en relation avec la problématique et nos objectifs de recherche.

## **2.5 Cadre de référence théorique**

Cette partie du deuxième chapitre est consacrée à la présentation du cadre de référence théorique. Dans le contexte général d'une recherche, le cadre de référence théorique permet de donner une orientation à l'étude en l'ancrant dans certaines connaissances existantes en lien avec la problématique étudiée. Dans le contexte de la recherche qualitative, l'utilisation d'un tel cadre permet, entre autres, de guider le choix du devis méthodologique, le mode d'analyse et d'interprétation des données (Fortin, 2010). Comme nous l'avons vu dans le précédent chapitre, l'approche qualitative favorisée pour cette étude se base sur une vision inductive du processus de recherche. Le cadre de référence théorique ne doit donc pas être vu comme un élément rigide, mais plutôt servir de guide dans l'organisation de ces données (Sylvain, 2008).

Étant donné la nature complexe et pluridimensionnelle des différents besoins et points de vue auxquels nous nous intéressons, il semblait essentiel d'appuyer notre démarche sur des éléments théoriques qui permettraient de mieux comprendre et interpréter les données, mais aussi de mieux les situer aux niveaux individuel et social. Les sections qui suivent abordent la théorie des représentations sociales (RS) (section 2.5.1) et sa pertinence pour cette recherche (section 2.5.2).

### 2.5.1 *Théorie des représentations sociales*

La notion de «représentations sociales» a été développée initialement par Moscovici en 1961 dans son ouvrage intitulé *La psychanalyse, son image et son public* (Moscovici, 1961). Malgré son nom, ce livre n'en était pas un de psychanalyse, mais bien de l'image que le public français se faisait de cette discipline. C'est sur cette base que s'est développé tout un champ de recherche autour du concept de RS. La bibliographie de près de six cents (600) ouvrages et articles scientifiques traitant de cette notion, publiée par Denise Jodelet en 1994, illustre bien l'importance de la théorie des RS dans une multitude de domaines de recherche (Jodelet, 1994). Il faut dire que l'utilité de cette approche théorique n'est plus à démontrer (Abric, 1994) dans le contexte de recherche portant sur des aspects sociaux de la santé et de la médecine, comme c'est le cas de la présente étude.

Jodelet définit les RS comme «une forme de connaissance socialement élaborée et partagée, ayant une visée pratique et concourant à la construction d'une réalité commune» (Jodelet, 1994: p. 36). Elles sont des systèmes d'interprétations permettant de régir notre relation au monde et aux autres, en orientant et en organisant nos conduites, ainsi que les communications sociales. Les RS sont des phénomènes cognitifs qui engagent l'individu dans son milieu social par l'intériorisation d'expériences, de pratiques, de modèles, de conduites et de pensées (Jodelet, 1989, 1994). Pour sa part, Abric (1994) rajoute qu'elles sont:

[...] le produit et le processus d'une activité mentale par laquelle un individu ou un groupe, reconstitue le réel auquel il est confronté et lui attribue une signification spécifique (Abric, 1994: p. 13).

Cet auteur les considère comme une forme de connaissances socialement construites et partagées par un groupe ou un ensemble d'individus (Abric, 1994). Les RS sont tacites. C'est à elles que nous faisons le plus spontanément et facilement référence lorsque nous devons nous repérer et maîtriser notre environnement physique et humain. Elles n'ont pas besoin de preuves pour exister et peuvent relever d'idées autant vraies, que fausses (Mannoni, 1998). Elles ont une influence déterminante dans la façon dont les comportements vont se manifester.

De façon générale, les représentations peuvent être à la fois sociales et individuelles (Lien, 2003). La ligne de démarcation entre les RS et les représentations individuelles n'est pas clairement tracée, puisque les conceptions individuelles que nous avons de la réalité sont intimement reliées au rapport que nous entretenons avec le monde. Nos représentations individuelles sont donc nécessairement influencées par les conceptions du groupe social auquel nous appartenons. Les représentations individuelles sont une organisation psychologique, un procédé particulier de connaissances propre à une personne et dont le contenu dépend, entre autres, de l'histoire et des expériences personnelles (Lien, 2003).

Cette nature bidimensionnelle (individuelle et sociale des RS) peut être reliée à ce que Moscovici (1961) appelle le noyau central et les éléments périphériques (figure 7), c'est-à-dire un double système de représentation. Le noyau central est essentiellement social, en étant lié aux conditions historiques, aux normes et aux valeurs. Ce noyau est stable et relativement indépendant du contexte immédiat, il donne le sens le plus commun aux RS.

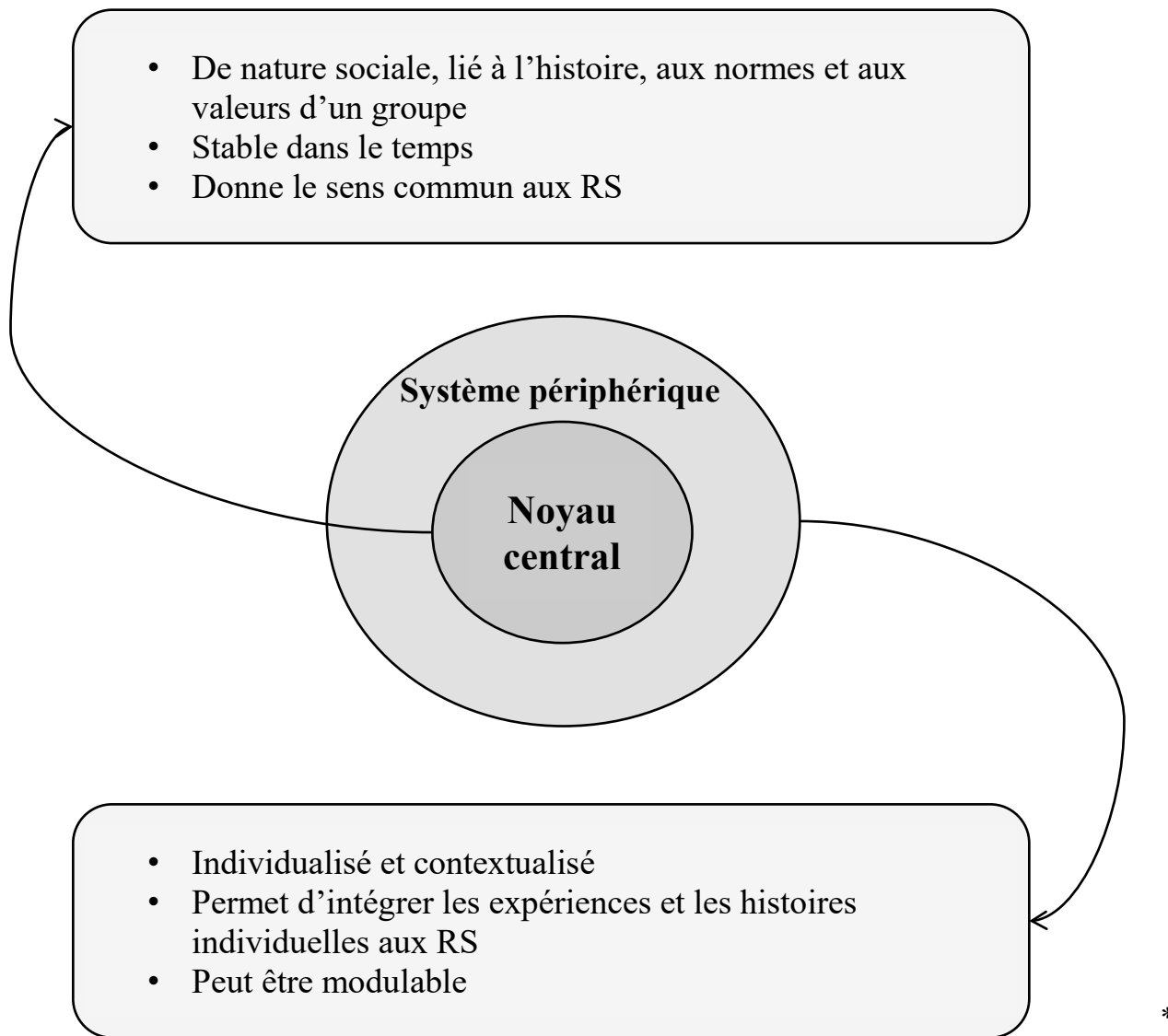
C'est la base commune proprement sociale et collective qui définit l'homogénéité d'un groupe à travers des comportements individualisés qui peuvent apparaître comme contradictoires (Abric, 1994: p. 28).

Le système périphérique permet une modulation personnalisée des RS et des conduites. Sa détermination est plus individualisée et contextualisée, étant plus basée sur des caractéristiques individuelles.

Ce système périphérique permet une adaptation, une différenciation en fonction du vécu, une intégration des expériences quotidiennes. Il permet les modulations personnelles vis-à-vis d'un noyau central commun, générant des représentations sociales individuelles (Abric, 1994: p. 28).



**Figure 7**  
**Relations entre le noyau central et le système périphérique selon Moscovici (1961)**



*Figure adaptée de: Les recherches de Nicolas (2017) [Selon Moscovici, 1961]*

Les RS ont quatre fonctions principales (Abric, 1994):

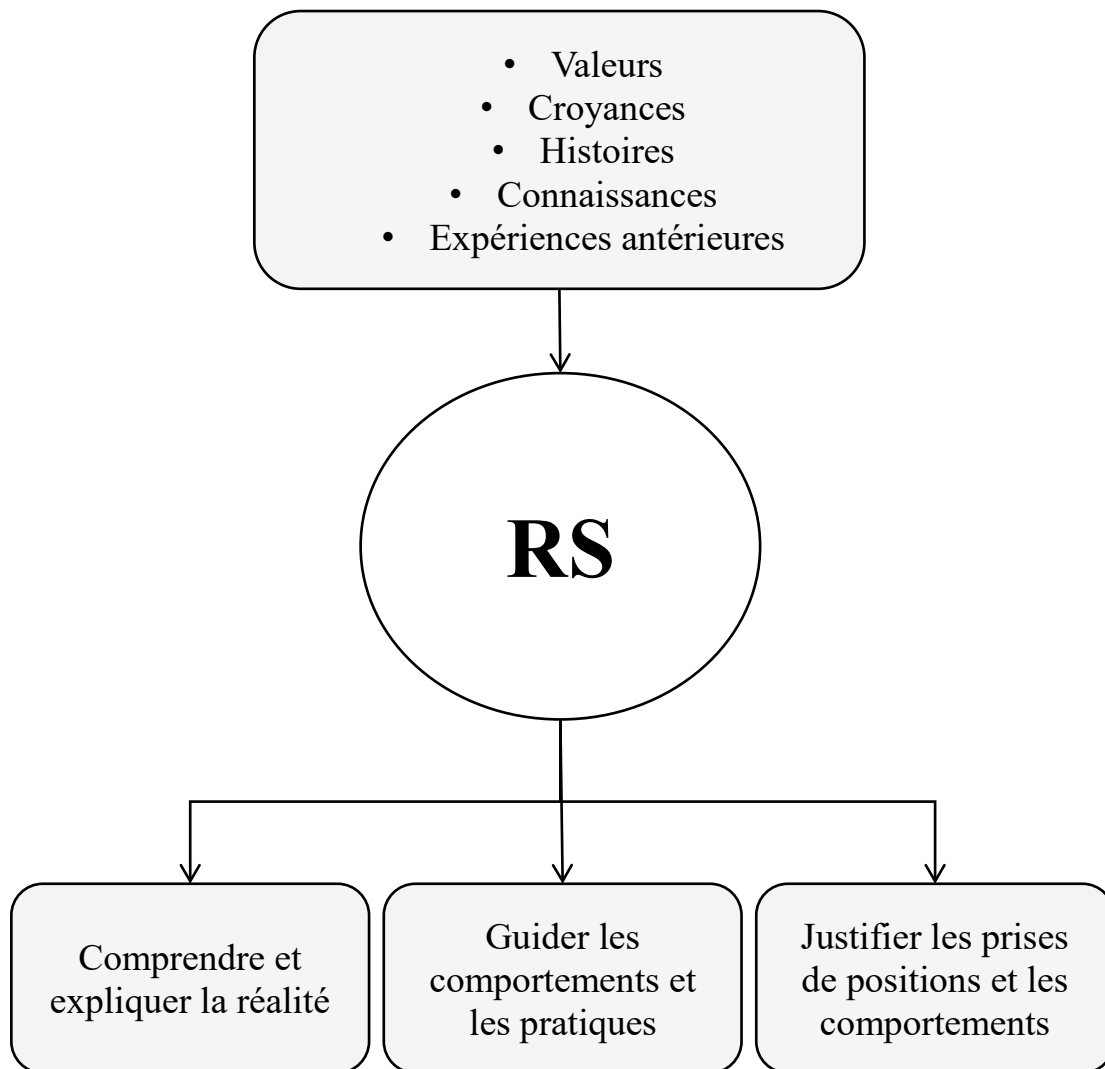
1. **Fonction de savoir:** les RS ont pour première fonction de comprendre et d'expliquer la réalité. Elles permettent aux individus d'acquérir des connaissances et de les intégrer dans un cadre social assimilable, qui fait du sens pour eux. Cette

fonction facilite la communication sociale en définissant le cadre de référence commun qui permet l'échange social.

2. **Fonction identitaire:** les RS permettent aussi de définir l'identité et de sauvegarder la spécificité des groupes. Elles amènent les personnes et les groupes à se situer dans un champ social, culturel ou communautaire, compatible avec un système de normes et de valeurs socialement et historiquement déterminées.
3. **Fonction d'orientation:** elles guident les comportements et les pratiques en offrant une version précodée de la réalité qui permet, *a priori*, de déterminer le type de démarche cognitive à effectuer pour une tâche. Les RS permettent l'anticipation en aidant à la sélection d'informations et d'interprétations. Elles sont prescriptives, en définissant les comportements admissibles ou répréhensibles dans un contexte social spécifique.
4. **Fonction justificatrice:** les RS permettent, *a posteriori*, de conforter les prises de position et les comportements.

Les relations qui s'établissent entre, d'une part, les informations, les croyances, les opinions, les expériences, l'histoire et les attitudes et, d'autre part, les fonctions principales des RS sont schématisées dans la figure 8. Cette dernière permet d'entrevoir la globalité de ce que sont les RS et de leurs implications.

**Figure 8**  
**Structure des représentations sociales**



*\*Figure adaptée de: Michel (1999)*

### **2.5.2 Utilité de la théorie des représentations sociales dans le contexte de cette recherche**

La théorie des RS s'est avérée très utile dans l'interprétation des données issues de la présente étude. Elle a permis de comprendre et d'interpréter les propos des participantes en les situant dans les sphères individuelle et sociale. En effet, à l'aide de cet appui théorique, nous pouvions considérer autant l'expérience et l'histoire personnelle des participantes, que l'histoire et l'expérience sociale du groupe auquel elles appartiennent. Comme leurs

besoins et leurs points de vue sont déterminés par une multitude de facteurs individuels et sociaux, la théorie des RS nous a permis d'appréhender la réalité des points de vue des participantes, ainsi que les justifications qui sous-tendaient leurs actions et leurs prises de position concernant la MPP, en les mettant en relation avec leur réalité individuelle et sociale.

## **2.6 Considérations et procédures éthiques**

Pour cette recherche, nous avons élaboré un formulaire d'informations et de consentement qui a été approuvé par le Comité d'Éthique de la Recherche du CIUSSS de l'Estrie — CHUS (projet 14-235, Annexe 6). Nous avons opté pour un consentement écrit (Conseil de recherche en sciences humaines du Canada, Conseil de recherche en sciences naturelles et en génie du Canada, Instituts de recherche en santé du Canada, 2014).

Comme cette étude nécessitait la récolte de données basées sur des informations personnelles et souvent confidentielles, il était essentiel d'obtenir le consentement de chaque participante. Afin de prendre une décision éclairée et libre, toutes les informations nécessaires à la compréhension de la recherche ont été divulguées aux participantes. Un formulaire d'informations et de consentement leur a été présenté en détail (Annexe 5) avant chaque entrevue. Ce formulaire informait les participantes sur les objectifs de la recherche, leur implication dans le projet, leur droit de retrait, la confidentialité de l'étude, l'anonymisation des données et les mesures de sécurité concernant les bases de données où elles seraient conservées. Lorsque cela était possible, nous l'avons envoyé aux participantes par courriel avant l'entrevue, afin qu'elles puissent prendre le temps de le lire intégralement et à leur rythme. Les membres de l'équipe de recherche demeuraient disponibles pour répondre à toutes leurs questions. L'opinion des participantes fut valorisée par une écoute attentive et respectueuse. Ces dernières étaient informées avant le début de chaque entrevue que toutes les informations pourraient être détruites si elles le désiraient.

La chercheuse principale (C. Bouffard) et l'étudiante-chercheuse (G. Lapointe) avaient la responsabilité d'assurer la confidentialité des données. Le respect de la vie privée fut une

priorité tout au long de cette étude. Les enregistrements des entrevues et les transcriptions rendues anonymes sont conservés sur un serveur sécurisé. L'accès aux données était restreint à la chercheuse principale et à l'étudiante-chercheuse et, au besoin, à certains membres de l'équipe qui ont été impliqués dans la recherche. Les fichiers *NVivo* contenant les entrevues et l'analyse étaient munis d'un mot de passe, connu seulement de l'étudiante-chercheuse et de la directrice, tout au long du projet de maîtrise.

Finalement, étant donné que la problématique de recherche pouvait susciter des difficultés émotionnelles chez les participantes, chacune d'entre elles se voyait offrir la possibilité de consulter des services de soutien psychologique. Si des questionnements quant à l'aspect médical de la MPP surgissaient, il était aussi possible d'obtenir des services de conseil génétique.

## CHAPITRE 3 — RÉSULTATS

Ce troisième chapitre présente les résultats de cette recherche dont l'objectif général était: *dans le contexte de la MPP, développer des connaissances sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes sans risque accru d'avoir un enfant avec une anomalie génétique et identifier les raisons qui sous-tendent leurs positions.*

Il est divisé en trois parties, une pour chacun des objectifs spécifiques. Les résultats associés à chaque objectif de recherche répondent également à l'objectif général en exposant les raisons derrière les besoins et les points de vue des participantes. L'article scientifique ayant pour titre « *Prenatal personalized medicine: What pregnant women with a low risk of having a child with a genetic disorder want to know about the foetal genome* » se rapporte au deuxième objectif spécifique de recherche. Il est présenté à la partie 3.2.

### **3.1 Besoins et positions concernant les caractéristiques, l'offre et la prestation des tests prénataux offerts ou en voie de l'être**

Le premier objectif spécifique visait à connaître les positions et les besoins des femmes enceintes concernant les caractéristiques, l'offre et la prestation des tests prénataux offerts ou en voie de l'être. Cette partie se divise en cinq sections rapportant les principaux besoins et points de vue des femmes enceintes suite à l'expérience qu'elles avaient des tests prénataux au moment de l'entrevue (section 3.1.1), les avantages et les inconvénients qu'elles percevaient par rapport aux tests déjà offerts et à ceux en voie de l'être (section 3.1.2), les tests qui obtiendraient leur préférence (section 3.1.3) et le type d'offre de services et de tests prénataux qu'elles préconiseraient dans le contexte de service de santé québécois (section 3.1.4).

#### **3.1.1 Expériences relatives aux tests prénataux**

Comme nous l'avons vu au premier chapitre, au Québec, les femmes enceintes se font systématiquement proposer un dépistage prénatal pour la T21. Afin de mieux cerner les différents besoins et points de vue des participantes concernant la MPP et les tests prénataux, il a été utile de déterminer les raisons qui motivaient leur décision d'accepter ou de refuser ce test. Nous nous sommes également intéressé(e)s à leur appréciation de

l'expérience qu'elles en avaient, autant pour ce qui concerne la grossesse actuelle que pour les précédentes, lorsque cela était pertinent.

Avant de passer à la description des résultats, il faut mentionner que quatorze participantes sur quinze (14/15) ont accepté de recourir à un dépistage prénatal pour la grossesse actuelle. Une seule, Zoé, a décliné l'offre pour cette grossesse, comme pour ses deux grossesses précédentes. Pour leur part, Bélinda et Antoinette ont préféré que le DC soit réalisé dans une clinique privée. Jocelyne en a aussi fait l'expérience au privé lors d'une grossesse précédente.

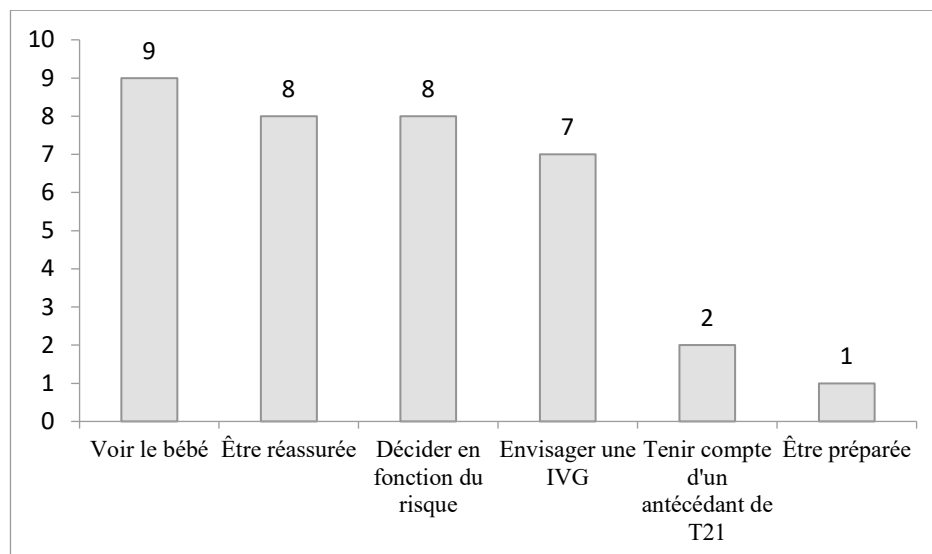
### 3.1.1.1 *Raisons motivant le choix du dépistage prénatal*

Les participantes ont donné six (6) raisons qui ont motivé leur décision de recourir à un dépistage prénatal: voir le bébé<sup>5</sup> grâce à l'échographie, être rassurée, envisager une interruption de grossesse, décider en fonction du risque, tenir compte d'un antécédent de T21, être préparée. La figure 9 illustre la répartition des raisons mentionnées entre les participantes.

---

<sup>5</sup> Lorsque nous utilisons le mot « bébé » dans ce contexte, ou encore pour désigner le fœtus, nous reprenons seulement le terme utilisé par les femmes enceintes lors des entretiens.

**Figure 9**  
**Raisons mentionnées par les participantes d'avoir opté pour un DC**



### *Voir le bébé*

Pour la majorité des participantes (9/15), en raison de la partie échographique, le DC était l'occasion de voir le bébé pour la première fois. Certaines d'entre elles attendaient avec impatience ce moment, afin d'avoir un premier contact visuel avec l'enfant. L'échographie rendait la grossesse plus concrète, puisque les femmes n'ont pas nécessairement un ventre protubérant et ne sentent pas le bébé bouger au premier trimestre. Elles ont mentionné qu'il s'agissait d'un test très important et qu'en plus des informations relatives à la T21, l'échographie était une des raisons majeures qui les avaient incitées à opter pour le DC. Sabrina et Océane illustrent bien le phénomène dans les extraits d'entrevue suivants:

J'ai eu mon écho de « *dating* » à huit semaines, mais tu ne vois rien, tu vois juste un petit point blanc. J'avais vraiment hâte à ma clarté nucale, on dirait que je me disais que c'est là que ça va devenir concret, c'est là qu'on va vraiment voir le bébé. (Sabrina, G1, psychoéducatrice)

C'est l'un parce que c'est la première fois que tu vois ton bébé. Tu [ne] le sens pas encore à ce moment-là, en tout cas, dans mon cas, donc ça rend vraiment les choses réelles. (Océane, G1, étudiante en science de la santé)



### *Être rassurée*

En plus de voir le bébé, les participantes (8/15) choisissaient le DC dans le but d'être rassurées. Certaines désiraient être réconfortées quant à la viabilité du bébé, puisque les risques de fausse couche sont encore élevés avant douze semaines, alors que d'autres souhaitaient être rassurées par rapport aux risques de trisomies.

Tu as hâte de voir, est-ce que tout est correct, est-ce qu'il est bien accroché, est-ce que finalement il est malade, il ne l'est pas ? [...] C'est un « ramassis » de tout ça, finalement. Je pense que c'est pour assouvir un peu les craintes qu'on a. (Antoinette, G1, travailleuse sociale)

### *Décider en fonction du risque*

Pour plus de la moitié des participantes (8/15), le fait de recourir à un dépistage prénatal permettait de décider de l'étape suivante, c'est-à-dire d'entreprendre ou non des démarches de DPN invasif. Il s'agissait d'une première étape nécessaire avant même d'envisager un diagnostic.

### *Envisager une interruption de grossesse*

Pour près de la moitié des femmes rencontrées (7/15), le DC permettait d'envisager une IVG, advenant le cas où les risques au dépistage seraient élevés pour les trisomies, ou que des anomalies physiques soient révélées à l'échographie. Bien qu'il faille recourir à un DPN afin d'avoir la certitude quant à la présence ou non d'une maladie, ces participantes envisageaient la possibilité d'une IVG dès l'étape du DC. Pour elles, un risque élevé de trisomie entraînerait un DPN invasif et un diagnostic positif entraînerait l'IVG. « Je le savais d'avance que si j'avais un enfant trisomique, c'est sûr que j'interromprais ma grossesse » (Maryse, G2/1E, serveuse).

### *Tenir compte d'un antécédent de T21*

Deux des participantes (2/15) avaient décidé de passer le DC parce qu'il y avait des personnes atteintes de T21 dans leur famille. Pour Karla, il s'agissait d'un membre de la famille du père de son premier enfant. Pour Patricia, il s'agissait d'une personne de sa famille<sup>6</sup>. Même si la T21 n'est généralement pas une maladie héréditaire, elles avaient tout de même des craintes que leur enfant ait un risque plus élevé en raison de ces antécédents.

### *Être préparée*

Si certaines participantes envisageaient d'interrompre leur grossesse advenant que le bébé ait un diagnostic de trisomie, ce n'était pas le cas pour Sabrina. En fait, cette dernière a recouru au DC afin de connaître le risque et, s'il s'était avéré élevé, il lui aurait permis de se préparer à la venue d'un enfant trisomique. Elle n'était pas certaine de son désir de recourir à un DPN invasif, en raison des risques pour le fœtus, mais elle souhaitait tout de même passer l'étape du dépistage.

#### 3.1.1.2 Raisons motivant le refus du dépistage prénatal

Comme mentionné plus haut, Zoé est la seule participante ayant refusé le DC. Elle se disait contre l'avortement et, par conséquent, l'amniocentèse n'était pas une option pour elle. Il n'était pas question qu'elle mette sa grossesse en danger. Dans ces conditions, elle considérait le DC comme une source de stress inutile, puisqu'elle devrait attendre la naissance de l'enfant afin de savoir si le risque révélé par le dépistage prédisait ou non la présence d'une maladie.

Parce que nous, on n'envisageait pas de faire une amniocentèse si jamais le test se révélait élevé, donc stresser toute une grossesse, on ne trouvait pas que c'était une très bonne idée. (Zoé, G3/2E, médecin)

---

<sup>6</sup> Patricia n'a toutefois pas précisé s'il s'agit d'un membre de sa famille proche ou éloignée.

### 3.1.1.3 *Aspects appréciés de l'expérience*

Les participantes ont soulevé plusieurs points positifs relatifs à leur expérience du dépistage prénatal de la T21. Leur appréciation portait sur les comportements des professionnel(le)s de la santé, par rapport à la communication des informations avant le test et pendant l'échographie, ainsi qu'au respect de leur autonomie reproductive.

#### *Explications avant le test*

Pour plus du tiers des participantes (6/15), leur expérience du DC avait été bonifiée en raison des explications détaillées et claires qu'elles avaient reçues avant le dépistage prénatal. Il était très important pour ces femmes de comprendre à quoi servait ce test et comment il allait se dérouler. Elles appréciaient que les professionnel(le)s de la santé prennent le temps de tout leur expliquer en détail de façon à ce que ce soit compréhensible pour elles.

Moi, j'ai beau faire mes sciences et étudier là-dedans et comprendre ce qu'est un risque relatif, par rapport à un diagnostic, ça reste que quand on ne parle plus de soi, mais qu'on parle de quelqu'un d'autre, dans le sens du bébé, je trouve que c'est bien qu'on se fasse rappeler certaines choses. Même pour quelqu'un qui est très au courant de ça. Moi j'appréciais que mon médecin me le redise. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Moi je trouvais que c'était clair, il expliquait, c'était « compréhensible » pour quelqu'un qui connaît rien là-dedans. [...] Je trouve que j'ai été bien informée, j'ai encore les pamphlets [...]. (Flavie, G1, infirmière)

#### *Explications pendant l'échographie*

Nous avons déjà vu que les participantes appréciaient l'échographie parce qu'elle donne une image du bébé. Pour elles, c'était comme entrer en contact avec leur enfant pour une première fois. Il n'est donc pas surprenant que plusieurs (10/15) aient aimé recevoir des explications sur ce qu'elles voyaient à l'écran et de se faire indiquer les parties du corps du bébé, la grosseur de ses membres, etc. Bien que le but de cette échographie fût la mesure de

la clarté nucale, ces femmes ont apprécié qu'on leur laisse le temps de savourer ce moment tant attendu. Jocelyne fait état ici de son expérience en clinique privée, qu'elle a grandement appréciée.

Ce que j'ai vraiment aimé, c'est quand ils te font passer l'écho, quand ils mesurent la peau, ils te le disent, ils te le montrent [avec ton doigt sur l'écran, « ça, c'est fait pour ça, ça, on fait ça pour ça ». Moi, j'ai bien aimé ça. (Jocelyne, G5/3E, mère au foyer)

### *Respect de l'autonomie reproductive*

Un des aspects importants de l'expérience de certaines femmes enceintes (3/15) était le sentiment qu'elles avaient le choix de refuser ou d'accepter le dépistage prénatal qui leur était proposé. Elles percevaient le fait qu'on leur explique clairement que ce test est optionnel comme un signe de respect de leur autonomie reproductive. Corine, par exemple, accordait beaucoup de valeur à cet aspect lors de son expérience avec une sage-femme.

Est-ce que toi tu considères dans tes valeurs que c'est quelque chose que tu as vraiment besoin. Elle me disait, « moi je te donne l'information que j'ai là-dessus et après toi tu décides, je veux juste t'aider à faire ton choix éclairé ». (Corine, G1, bénéficiaire de l'assistance sociale)

#### *3.1.1.4 Aspects non appréciés de l'expérience*

Les participantes ont aussi identifié trois (3) causes d'insatisfactions liées à des facteurs comportementaux et organisationnels: le manque d'informations avant et/ou pendant le test, le manque de courtoisie et d'empathie de la part du personnel et les problèmes d'organisation.

#### *Manque d'informations avant et/ou pendant le test*

Que ce soit à l'étape du consentement au test ou pendant le test de dépistage, plus de la moitié des participantes (8/15) trouvaient regrettable qu'on ne les ait pas suffisamment informées. Ces femmes s'attendaient à recevoir davantage d'informations, puisqu'il s'agissait d'un test important à leurs yeux. Pendant l'échographie, par exemple, Jocelyne

jugeait avoir reçu beaucoup moins d'informations dans le système public qu'en clinique privée.

### *Manque de courtoisie et d'empathie de la part du personnel soignant*

Certaines femmes (6/15) rapportaient avoir vécu une expérience désagréable, à un moment où un autre du protocole de dépistage prénatal, parce que le personnel responsable des soins avait manqué d'empathie ou de courtoisie à leur égard. L'importance que plusieurs d'entre elles accordaient à ce test rajoute au désagrément qu'elles ont vécu. Prenons par exemple le cas de Sabrina, qui a été choquée de la façon dont son échographie s'est déroulée.

On est entré là et c'était « bon ben couche-toi ! ». Elle faisait ses tests, on ne parlait pas, on se disait « bon, elle fait ses tests, elle va sûrement nous expliquer ce qu'on voit ». Parce que nous autres, on ne connaît pas ça. À un moment, je me suis permis de lui demander [...]. « c'était quoi ce petit spot blanc là, qu'on voit en haut, je ne connais pas ça ». Oui ça m'inquiétait, je me disais « est-ce que c'est un pied qui n'est pas relié au reste du corps ». Alors là elle me dit « madame, essayez pas de voir le sexe, vous ne le verrez pas tout de suite ». Ça été la seule question que j'ai posée et je n'en ai pas reposée. (Sabrina, G1, psychoéducatrice)

Tout comme Sabrina, d'autres femmes enceintes ont fait face à un manque d'ouverture de la part des professionnel(le)s de la santé, qui ne répondaient pas toujours à leurs questions ou qui y répondaient de manière peu courtoise.

### *Problèmes d'organisation*

D'autres femmes (8/15) se sont plaintes que certains problèmes d'organisation des soins leur avaient causé des désagréments pendant le processus du DC. L'échographie d'Antoinette, par exemple, avait été remise à une date ultérieure à deux reprises. Pour Karla, ce sont les résultats du dépistage qui avaient été égarés. Certains problèmes d'organisation ont aussi entraîné des inquiétudes. Ce fut le cas pour Maryse qui n'a pas été en mesure d'avoir une échographie de clarté nucale lors de sa première grossesse.

Je n'ai même pas eue la première échographie à mon gars. C'était « *loadé* », il n'y avait pas de place. C'était: « on calcule que tu es en santé et que tout va bien dans ta famille, tu n'auras pas d'échographie ». J'étais vraiment paniquée. Je me disais ça va aller à vingt semaines avant que je sache si mon bébé est correct. J'ai trouvé ça vraiment ordinaire, vraiment difficile... (Maryse, G2/1E, serveuse)

### ***3.1.2 Avantages et inconvénients perçus des tests prénataux offerts ou en voie de l'être***

En utilisant les plaquettes informatives (section 2.3.4/Annexe 4) pour discuter des quatre types de tests prénataux disponibles ou en voie de l'être (DC, dépistage avec ADNf, DPN, DPNI) (section 1.1.2), nous voulions connaître les points de vue des participantes concernant les avantages et les inconvénients de ces tests.

#### ***3.1.2.1 Dépistage prénatal combiné***

L'échographie venait en tête de liste des avantages du DC (10/15), ce qui n'a rien pour surprendre, puisqu'il s'agit d'une des principales raisons pour lesquelles les participantes ont choisi ce test.

Comme parent, c'est toujours rassurant aussi de le voir bouger, de le voir avec ses quatre membres et de voir son petit cœur qui bat. Je trouve que ça apporte encore une certitude, une augmentation de la certitude que l'enfant va bien. (Patricia, G1, infirmière)

L'absence de risque pour la mère et le fœtus, le fait d'accéder à de l'information concernant la santé de l'enfant sans danger pour la grossesse (4/15), ainsi que le type de maladies dépistées (1/15) (trisomies et anomalies du tube neural) était aussi perçu comme des avantages.

Par contre, même si les participantes valorisent énormément l'échographie, il n'en demeurerait pas moins que pour près de la moitié d'entre elles (7/15) le DC ne faisait que donner des informations probabilistes. Comme il ne permet pas d'obtenir un résultat fiable à 100 %, il laissait les femmes enceintes avec une part d'incertitude. « Je trouve que c'est risqué. C'est un risque de croire aux risques » (Flavie, G1, infirmière).

Pour certaines participantes (3/15), en étant limité à quelques maladies, le DC avait une portée trop restreinte. Elles considéraient qu'il existe d'autres maladies importantes et que ce dépistage ne permet pas d'en évaluer les risques. « Oui c'est bien, mais ça dépiste pas tout non plus, il y a d'autres maladies assez contraignantes que... c'est pas drôle » (Patricia, G1, infirmière).

Pour Zoé, le fait que le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 soit offert à toutes les femmes enceintes représentait un inconvénient majeur. De son point de vue, ce test place les femmes enceintes devant un choix difficile: connaître le risque que l'enfant soit atteint d'une trisomie au prix d'une éventuelle fausse couche que pourrait occasionner le DPN invasif. De plus, pour Zoé, ce test pouvait mener à une prise de décision déchirante pour les femmes enceintes dont les résultats révèlent un risque élevé. Ce que Zoé considérait comme un désavantage important.

Après un dépistage prénatal qui revient comme positif, si on veut, c'est une décision qui [n']est pas facile à faire. Je veux dire, des femmes qui perdent des enfants sur des amniocentèses, on en voit, c'est un risque faible, mais je veux dire qu'il n'est pas nul. J'en ai déjà vu et finalement l'enfant n'est pas trisomique, c'est une décision qui peut être difficile à long terme. (Zoé, G3/2E, médecin)

### 3.1.2.2 *Dépistage basé sur l'ADNf*

Rappelons que le dépistage avec ADNf peut être effectué plus tôt pendant la grossesse que le dépistage prénatal traditionnel (sous-section 1.1.2.1), soit après six ou huit semaines. Pour plusieurs participantes (8/15), cette caractéristique était perçue comme réel un avantage, puisqu'elles préféraient connaître les risques de trisomies le plus tôt possible. En cas de risque élevé, ces femmes enceintes désiraient être en mesure de recourir au DPN le plus rapidement possible. Elles jugeaient moins difficile d'interrompre leur grossesse à un stade précoce, alors que le lien d'attachement avec le bébé est moins développé. « La grossesse est pas trop avancée, au moins tu le sais dès le départ, tu as moins le temps de t'attacher » (Mathilde, G1, étudiante).

Comme pour le DC, le fait que le dépistage avec ADNf ne présente aucun risque pour la mère et le fœtus était perçu comme un point positif pour certaines participantes (4/15). D'autres (2/15) appréciaient que ce dépistage permette d'obtenir un résultat plus précis que le DC pour les risques de T21. Annie a aussi mentionné que la simplicité du test, qui ne nécessite qu'une prise de sang, représentait un réel avantage.

C'est une prise de sang et ça c'est facile à réaliser et [ce n'est] pas dangereux pour la mère et [il n'y a] pas de conséquences directes sur le risque de perdre la grossesse [...]. C'est un bon avantage de ces tests-là. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Cependant, bien que l'information probabiliste fournie par le dépistage avec ADNf soit plus précise que celle du DC, le test n'efface pas tous les doutes. Ce qui était clairement perçu comme un inconvénient par près de la moitié des participantes (7/15).

Pour quelques participantes (4/15), le dépistage précoce était plutôt perçu comme un point négatif que positif. Elles justifiaient leur point de vue en soutenant que la plupart des femmes viennent tout juste d'apprendre qu'elles sont enceintes à six ou huit semaines et certaines ne le savent pas encore. Dans cette perspective, la décision de recourir à un dépistage arriverait trop tôt, alors que les femmes seraient encore en train de gérer les émotions suscitées par la découverte de la grossesse. Le dépistage à partir de dix semaines de grossesse leur semblait plus logique, car ce délai supplémentaire pouvait permettre une décision plus réfléchie.

Quand tu apprends que tu es enceinte, tu [ne] le sais jamais [vraiment] avant cinq ou six [semaines]. On s'entend que la première semaine, tu es comme un peu dans tes questionnements. Juste onze [semaines], c'est quand même assez tôt, je pense que tu as juste les idées un peu plus claires. (Antoinette, G1, travailleuse sociale)

Pour Annie, par exemple, considérant que les risques de fausses-couches sont encore élevés avant la douzième semaine, il n'était pas nécessaire de recourir à un dépistage aussi



tôt pour un fœtus qu'elle pourrait finalement perdre, quelques semaines plus tard. Pour elle, le dépistage avec ADNf devrait être offert à partir de douze semaines seulement.

Une bonne proportion de femmes (6/15) ont aussi abordé la question du dépistage avec ADNf accessible directement aux consommateur(trice)s. Considérant la simplicité du prélèvement de l'ADNf circulant dans le sang de la mère, plus du tiers des participantes craignent que les femmes enceintes puissent accéder à ce test sans être accompagnées d'un(e) professionnel(le) de la santé. Elles n'étaient pas à l'aise avec cette façon de procéder et estimaient que la simplicité du test pouvait encourager certaines femmes à l'utiliser sans avoir les informations adéquates pour prendre une décision éclairée. Elles mettaient aussi en doute la validité scientifique de ces tests effectués en dehors du cadre médical. Pour ces participantes, les résultats obtenus pourraient ne pas être fiables, ce qui entraînerait les femmes enceintes dans des processus décisionnels basés sur des informations erronées qui pourraient avoir des conséquences irréversibles pour elles, la grossesse et le fœtus.

Enfin, considérant la place centrale de l'échographie en début de grossesse, certaines participantes (4/15) déploraient le fait que le dépistage avec ADNf ne nécessitait pas d'échographie. Pour elles, les femmes enceintes qui recourraient uniquement à ce test se verraient privées de cette première rencontre avec l'enfant qu'elles considéraient importante.

### 3.1.2.3 *Diagnostic prénatal invasif*

La majorité des femmes rencontrées pour cette recherche (11/15) ne considérait pas le DPN invasif de façon positive. Pour quelques participantes (4/15) le seul avantage est sa nature diagnostique qui confirme ou infirme la présence d'une maladie au lieu d'en évaluer simplement le risque.

Pour ce qui est des inconvénients, la quasi-totalité (13/15) des participantes craignait les risques que le DPN invasif fait encourir à la mère et au fœtus. À un autre niveau, Corine

redoutait qu'en donnant la possibilité de couvrir l'entièreté du génome fœtal, le DPN ne révèle trop d'informations, ce qui pourrait angoisser la mère inutilement, selon elle.

Ben, je pense que c'est surtout le stress que ça peut occasionner au monde. De se dire qu'on est capable de connaître tous les types de maladies. (Corine, G1, bénéficiaire de l'assistance sociale)

#### 3.1.2.4 *Diagnostic prénatal non invasif*

Une grande partie des participantes (10/15) voyait positivement l'absence de risque du DPNI. Tout comme le dépistage avec ADNf (8/10), la précocité du DPNI (possible dès six à huit semaines de grossesse) était perçue comme un avantage par plusieurs d'entre elles (10/15), considérant que l'amniocentèse ne peut être effectuée qu'à partir de la quinzième semaine de grossesse.

La nature diagnostique du DPNI était considérée comme un avantage par plusieurs participantes (8/15). Il en est de même pour la quantité d'informations qu'il permettrait d'obtenir sur la santé de l'enfant à naître (7/15). Sabrina résume bien les points positifs perçus par plusieurs des participantes.

C'est sûr que le non-invasif, il est intéressant parce que ça permet de savoir vraiment tout et [il n'a] pas beaucoup de risque [...] et ça permet d'en savoir beaucoup. (Sabrina, G1, psychoéducatrice)

En ce qui concerne le moment où le test peut être effectué, certaines femmes (2/15), mais en moins grande proportion que pour le dépistage avec ADNf (4/15), considéraient que la précocité du DPNI représentait un inconvénient. Les craintes portaient surtout sur le risque que les femmes puissent interrompre une grossesse en étant moins conscientes qu'elles portent un enfant.

J'aurais peur justement, vu que c'est offert tôt, que les gens [ne] soient pas vraiment conscients qu'ils sont en train de porter un futur bébé. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Le risque d'accès directement aux consommateur(trice)s était en tête de liste des inconvénients perçus du DPNI. Étant donné qu'il s'agit d'un test facile, sans risque, qui permet d'en savoir beaucoup, les participantes (7/15) s'inquiétaient de son accès en dehors du cadre médical. Près du tiers (4/15) des femmes rencontrées avaient aussi des craintes que le DPNI puisse être susceptible à des dérives néfastes. Elles s'inquiétaient de ce que la portée des informations accessibles soit trop étendue et que les gens puissent accéder à des informations qu'elles jugeaient superficielles, étant donné la facilité du test et sa nature diagnostique.

Je [ne] comprends pas, une grossesse, il faut que tu sois suivie par un médecin [...]. Non, je [ne] prendrais jamais de risque de le faire [TGVDAC] moi-même et de le retourner par Internet. Peut-être que ton échantillon en se rendant, il devient pu le même, y'a tellement de risques pour un échantillon de sang [...]. Je trouve que c'est inconscient de faire ça. (Bélinda, G1, caissière)

Je serais craintive du résultat [...]. Sur Internet, tu peux [écrire] n'importe quoi, tu peux dire que ton bébé va être en super santé et finalement non. Un médecin que je verrais face à face, ça serait pas pareil. (Béatrice, G4/1E, commis au service à la clientèle)

C'est quand même des tests sérieux et on sait que la technologie est de mieux en mieux, mais quand tu offres quelque chose à une population en général, sans bien expliquer ou qui connaît pas bien le tout, c'est sur que tu vas toujours avoir des preneurs qui mesurent pas les conséquences. (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé)

### ***3.1.3 Choix des participantes parmi les tests prénataux offerts ou en voie de l'être***

D'une façon prospective, afin d'avoir un aperçu de leurs besoins dans un contexte où les barrières économiques et technologiques seraient levées, nous avons également demandé aux participantes de nous indiquer quel serait le test qu'elles favoriseraient s'ils étaient tous disponibles et inclus dans les services de santé québécois. Nous avons pu ainsi identifier les caractéristiques qui sont réellement importantes pour ces femmes enceintes. Leurs choix se sont arrêtés sur le DPNI et sur les deux formes de dépistage.

### *DPNI accompagné d'une échographie*

S'il était disponible et inclus dans les services publics de santé au Québec, la majorité des participantes (12/15) serait tentée par le DPNI. D'abord, parce qu'il permet de diagnostiquer les maladies tôt pendant la grossesse, sans risque de fausse couche. Ensuite, parce qu'il permet d'obtenir plus d'informations sur le fœtus que le dépistage traditionnel ou le dépistage avec ADNf. Étonnamment, près de la moitié de ces femmes (5/12) combinerait le DPNI et le DC, uniquement pour avoir accès à une échographie. Comme elles appréciaient réellement pouvoir voir le bébé pendant le premier trimestre, cela pesait beaucoup dans leur processus décisionnel. « Lui [DC], je le ferais juste parce qu'on voit le bébé ! » (Mathilde, G1, étudiante).

### *Dépistages*

Deux (2/15) autres participantes opteraient pour un dépistage. Le choix de Bélinda s'arrêterait sur le DC, parce qu'elle accordait énormément d'importance à l'échographie. Annie, quant à elle, serait tentée de choisir le dépistage avec ADNf. Elle appréciait qu'il soit sécuritaire pour le bébé et qu'il donne une information plus précise que le DC. Elle rapportait ne pas avoir besoin d'en savoir plus sur la santé de l'enfant qu'elle porte au-delà des risques de trisomies et ne jugeait pas nécessaire d'avoir accès à plus d'informations que ce qui est offert par ce test.

Il [n']est pas invasif, il donne à peu près la même information que ce qu'on fait actuellement, mais avec une précision peut-être meilleure, donc je pense que c'est bien [...]. Je crois que le dépistage prénatal avec ADN fœtal c'est correct, parce que c'est juste une prise de sang, c'est pas grand-chose pour la mère. En même temps, ça me donne l'information que je juge qui est importante pour moi. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

### *Aucun test*

Finalement, seule Zoé ne choisirait aucun des quatre tests, puisqu'elle ne voyait aucun avantage à savoir si l'enfant qu'elle portait était à risque ou était atteint d'une maladie quelconque. Une position soulignée par le fait qu'elle a décliné l'offre de DC à chacune de ses trois grossesses.

### 3.1.4 *Type d'offre de tests prénataux à intégrer dans les services de santé*

Dans le but de nourrir la réflexion sur les tests à intégrer dans les services de dépistage et de diagnostic prénataux québécois, nous nous sommes intéressé(e)s aux tests que les participantes considéreraient utile d'implanter au Québec. Nos questionnements portaient d'abord sur le type d'offre de services (sous-section 3.1.4.1), ainsi que sur le type de tests (sous-section 3.1.4.2) à intégrer.

#### 3.1.4.1 Type d'offre de services à implanter dans les services publics de santé au Québec

Afin de stimuler la discussion sur l'offre de services, nous avons proposé trois choix aux participantes. Elles pouvaient toutefois y aller de leur propre suggestion. Les trois propositions étaient inspirées de l'étude de Van Schendel *et al.* (2015) menée aux Pays-Bas et présentée dans la section 1.2.3.

Les choix étaient les suivants:

- **Option 1 — Le *statu quo*:** toutes les femmes enceintes continueraient à se voir offrir systématiquement un DC et auraient accès à un DPN, si les résultats du DC ou encore des antécédents familiaux et individuels le justifient.
- **Option 2 — La liste:** toutes les femmes enceintes pourraient cocher les maladies qu'elles souhaitent connaître parmi une liste préalablement établie de maladies jugées graves.
- **Option 3 — La carte blanche:** toutes les femmes enceintes auraient la liberté de décider des informations qu'elles souhaitent obtenir sur le génome fœtal.

Parmi les participantes, quatre (4/15) se sont prononcées en faveur du *statu quo*, cinq (5/15) en faveur de la liste, cinq (5/15) pour la carte blanche et une (1/15) participante y est allée de sa propre proposition, à savoir qu'aucune offre de service de tests prénataux ne devrait être incluse dans les services publics de santé du Québec.

### *Le statu quo*

Quatre (4/15) participantes ont indiqué que le *statu quo* — un DC offert à toutes et un DPN invasif à celles à risque élevé d’avoir un enfant atteint d’une maladie génétique ou une anomalie chromosomique — serait la meilleure option d’offre de services des tests prénataux au Québec. Pour ces femmes, il s’agissait d’une bonne mesure qui doit rester telle quelle. Cette position découle de l’expérience positive qu’elles en ont eue. Ces participantes mentionnaient que le *statu quo* permettait de déceler des maladies qu’elles jugeaient graves, comme les trisomies. De plus, elles accordaient beaucoup d’importance à une offre égalitaire pour l’ensemble des femmes. Enfin, l’offre de service actuelle leur semblait idéale, car elle permettait d’aller chercher plus d’informations, au besoin, en s’adaptant aux personnes les plus à risques d’avoir un enfant atteint d’une maladie génétique. Delphine résumait plusieurs des raisons mentionnées ci-haut:

Je pense que l’option 1 [*statu quo*] est bonne, dans le sens que tu as un peu le meilleur des deux mondes. Dans le sens où tu as la base, qui va te donner certaines réponses pour des maladies qui sont bien connues. Et si tu as une petite exception, elle va être couverte par le système. (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé)

Toutefois le *statu quo* ne semblait pas suffire pour toutes. Plusieurs femmes (10/15) jugeaient l’offre de service actuelle insuffisante.

En effet, ces participantes souhaiteraient être en mesure d’en savoir plus sur la santé de l’enfant à naître que les trisomies et les anomalies du tube neural, même si elles ne présentaient pas un risque élevé d’avoir un enfant atteint d’une maladie génétique. Étant donné que l’offre actuelle ne permet pas aux femmes enceintes sans risque connu d’accéder à des informations autres que ce que permet le DC, les participantes la trouvaient insuffisante.

### *La liste*

Pour cinq (5/15) participantes, la liste serait l'option à privilégier puisqu'elle permettrait d'en savoir plus sur la santé de l'enfant à naître, que ce qui est actuellement accessible à l'ensemble des femmes enceintes. Ces femmes considéraient qu'il existe d'autres maladies handicapantes majeures essentielles à diagnostiquer qui pourraient être contenues dans cette liste.

En plus de permettre d'accéder à plus d'informations, la liste permettrait aussi d'offrir des services uniformes et égalitaires envers l'ensemble de la population, un aspect prisé pour ces femmes.

La deuxième [la liste] je trouve que ça serait bon parce qu'on donne le choix, donc dans les dix maladies que tu me donnes, elle [la femme enceinte] a le choix, elle va avoir le temps, le même temps que l'autre parce que l'autre c'est dix aussi pareil. Dans les dix, ça se limite à ça, elles [ne] peuvent pas avoir plus, elles [ne] peuvent pas avoir moins, c'est la même chose pour tout le monde. (Karla, G2/1E, éducatrice)

Par contre, certaines participantes (3/15) faisaient valoir que la liste pourrait limiter la réflexion préalable à la décision de vouloir connaître ou non la présence d'une maladie chez l'enfant à naître. Par exemple, dans l'optique de Sabrina, cette liste pourrait inciter les femmes enceintes à cocher une maladie qu'elles ne connaissent pas, simplement parce qu'elle est offerte, sans réellement réfléchir à leur réel désir de le savoir.

J'ai l'impression qu'avec le deuxième choix, de donner une liste et de dire au monde de cocher, j'ai peur que ça devienne: « ahhh peut-être que je voudrais pas tant le savoir, mais vu qu'ils me l'offrent, je vais le choisir, je vais en cocher deux ou trois de même » et ça, je suis pas [tellement] d'accord. (Sabrina, G1, psychoéducatrice)

### *La carte blanche*

Des quinze participantes, cinq (5/15) ont désigné la carte blanche comme étant la meilleure offre de service à implanter au Québec. Elles appréciaient la possibilité de personnaliser

entièrement ce qu'elles pouvaient savoir ou non sur l'enfant à naître, en tenant compte de ce qui est au cœur de leurs préoccupations et de leurs besoins.

On a pas toutes les mêmes stress [...]. On [ne] veut pas toutes savoir les mêmes choses, donc si on a carte blanche au moins on a le choix de savoir ce qu'on veut savoir. (Mathilde, G1, étudiante)

L'autonomie reproductive prenait aussi une place de choix dans les arguments des partisans de la carte blanche. Pour elles, cette option permettrait de respecter cette autonomie, puisqu'il leur reviendrait, à elles-mêmes et à leur conjoint, de décider à quelles informations elles auraient accès et non à un médecin ou à toute autre tierce partie. Comme la carte blanche ne mettrait pas d'entraves préétablies à leur prise de décision, elles ressentaient qu'elles auraient ainsi la possibilité de décider pleinement et librement des informations à connaître ou non sur le fœtus.

#### *Aucune offre de service*

Pour Zoé, il n'était pas nécessaire que le gouvernement du Québec et les contribuables déboursent de l'argent pour permettre aux femmes enceintes d'avoir accès à des tests prénataux. Elle croyait que si les femmes enceintes devaient payer pour un test, elles auraient davantage conscience de leur choix. Selon elle, le fait d'avoir à déboursier pour un test serait propice à une réflexion plus poussée. À l'inverse, le fait d'offrir des tests prénataux de façon systématique, comme c'est le cas pour le DC, pourrait nuire à une prise de décision réellement éclairée. Elle croyait également que l'offre était beaucoup plus adéquate avant l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, en 2010. Époque où les femmes devaient payer pour accéder au dépistage.

Je pense que ça devrait être une décision personnelle des femmes, qui font des démarches, qui décident de le faire. Qu'on informe les femmes et qu'elles prennent la décision [...]. La femme, elle sait que ça existe, si elle veut le faire, elle [fait] les démarches et elle va au privé, elle paye pour le service et elle a son résultat. (Zoé, G3/2E, médecin)



Zoé insistait aussi sur le fait qu'il y avait des besoins plus urgents. Elle souhaitait, par ailleurs, que le gouvernement investisse ces sommes pour aider les familles avec un enfant handicapé, plutôt que de payer pour offrir à la population des tests prénataux. Elle déplorait la façon de faire actuelle, car en décidant d'investir dans un test de dépistage de la T21, la société envoie le message qu'elle ne désire pas et ne tolère pas les enfants handicapés: « Je trouve qu'en tant que société, ben ça donne le message que des trisomiques on en veut pas » (Zoé, G3/2E, médecin).

### *Craintes relatives à la carte blanche*

Qu'elles aient choisi la carte blanche ou une autre option, presque toutes les participantes (13/15) s'inquiétaient des dérives que pouvait engendrer ce type d'offre de service. Ces dérives concernaient principalement l'accès à des informations qu'elles jugeaient superficielles (les traits physiques, les comportements, etc.) et qui pourraient amener les femmes ou les couples à décider du genre d'enfant qu'ils désireraient mettre au monde.

Le monde aujourd'hui, s'il pouvait décider le petit orteil de la bonne grosseur, avec un doigt plus court que l'autre... Ben, je pense qu'on serait vraiment dans les extrêmes dans beaucoup de choses, je pense qu'il [ne] faudrait pas tomber là-dedans non plus, parce que finalement on fait comme des bébés en pâte à modeler. (Antoinette, G1, travailleuse sociale)

Certaines participantes (6/15) reliaient aussi ces dérives à un risque d'interruption de grossesse injustifié. Pour elles, l'accès à toutes les informations possibles était propice à une augmentation des IVG pour des raisons non valables. Ces femmes redoutaient que des personnes plus superficielles puissent être tentées d'interrompre une grossesse sur la base d'informations futiles.

Je trouve qu'il y aurait des parents qui en abuseraient. Honnêtement, des tests qui [ne] sont pas si importants que ça, comme la moindre maladie, ça ferait beaucoup d'avortements. Le monde de nos jours sont [est] trop superficiels. De nos jours, ils veulent la perfection d'un bébé, ils veulent trop. Ça fait qu'ils feraient tout, juste pour savoir au moindre petit point si le bébé a une malformation, si [par exemple], je [ne] sais pas moi... Il manque un œil ou quoique ce

soit. Le monde de nos jours [est] tellement rendu fou, ils vont se faire avorter. (Béatrice, G4/1E, commis au service à la clientèle)

Certaines autres (4/15) entrevoyaient mal la possibilité d'une telle offre, puisqu'elles considéraient que la majorité des Québécoises enceintes n'a pas nécessairement les connaissances adéquates pour prendre des décisions éclairées et pour naviguer à travers toutes les possibilités qu'offrent ou offriront les tests génomiques. Elles craignaient que les gens puissent ne pas être en mesure de maîtriser toutes les informations accessibles et de bien les comprendre avant d'agir. Dans ce contexte, certaines participantes (5/15) appréhendaient aussi que la carte blanche entraîne des choix trop lourds de conséquences pour les femmes enceintes. Par exemple, il a été évoqué qu'un tel choix puisse augmenter les niveaux d'inquiétudes et de stress pendant la grossesse, ce qui serait moins susceptible d'arriver dans un contexte d'offre de service plus restreinte.

Je trouve que c'est trop un gros choix. Je trouve que c'est trop, je trouve que c'est un peu lourd de conséquences pour les gens, parce que moi-même, qui connaît quand même ces tests-là, qui saurait quand même comment analyser les résultats ou comment interpréter tout ça, je trouve que ça serait dur à gérer et en même temps, je me demande jusqu'à quel point c'est pertinent de tout savoir. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Plusieurs femmes (9/15) craignaient également que la carte blanche ne demande trop de ressources au système de santé. Même celles ayant choisi cette option émettaient des réserves à ce sujet. Même si elles souhaitaient décider elles-mêmes de ce qu'elles voulaient savoir sur la santé de leur bébé, ces femmes étaient conscientes des coûts qu'une telle option pourrait engendrer. La carte blanche demanderait aux professionnel(le)s de la santé de passer encore plus de temps avec les femmes enceintes, afin de leur expliquer les tenants et les aboutissants des informations accessibles à partir du génome fœtal, ce qui engendrerait nécessairement une augmentation des dépenses en ressources humaines pour informer les patientes, effectuer les tests et les interpréter.

Delphine, par exemple, pensait aux coûts que la société devrait supporter pour diagnostiquer une maladie avec une faible incidence dans la population.

Je ne sais pas les statistiques, je ne les connais pas, mais pour chacune des maladies, l'incidence, la prévalence dans la population est de combien ? Est-ce que pour détecter un cas sur cinq milles tu dépenses dix milliards de dollars ? Oui, c'est sur que pour la famille qui est « LE » cas, ça a une signification, mais est-ce que ça faut la peine de mettre tout ce fardeau là sur l'ensemble de la population pour juste [supposons]... ? Je [ne] veux pas dire juste, parce que c'est comme minimiser la vie de quelqu'un pour ce résultat là en particulier... Je [ne] pense pas. (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé)

Pour Maryse, il ne fallait pas y aller avec la carte blanche, puisqu'elle s'opposait à ce que les gens puissent avoir accès gratuitement à des informations qu'elle croyait non pertinentes, comme les traits de comportement.

S'ils offraient [le gouvernement] des tests qui [ne] sont pas vraiment nécessaires, mais sont plus comme [pour] le fun, c'est sûr qu'il y en a qui vont abuser et qui vont tous les faire. Pour moi, personnellement, [ce n'est] pas important de savoir au niveau comportemental [et] tout ça, ça vient avec, c'est une personne différente tout simplement, mais je suis sûre qu'il y en a qui ferait le test quand même, juste pour savoir. À ce niveau-là, je trouve que c'est une dépense de budget pour rien. (Maryse, G2/1E, serveuse)

#### 3.1.4.2 Tests prénataux à intégrer dans les services publics de santé

Pour la plupart des participantes (10/15), il était nécessaire que le DC demeure un test offert à toutes les femmes enceintes et qu'elles n'aient pas à déboursier pour l'obtenir. Leurs raisons étaient similaires à celles qui sous-tendaient l'option du *statu quo*. D'abord, elles accordaient une grande importance au traitement égalitaire des citoyen(ne)s dans la dispensation des services. Elles craignaient que si on coupait dans ce service, les femmes enceintes désirant passer le test, mais qui n'en auraient pas les moyens, seraient grandement pénalisées. Pour elles, ce serait agir injustement envers les personnes moins nanties.

Ce [n']est pas tout le monde qui est aisé financièrement [et] c'est justement les gens qui [ne] sont pas aisés financièrement sur qui ça a le plus d'impact au niveau de la trisomie et tout ça. (Patricia, G1, infirmière)

Y allant d'une réflexion concernant l'égalité entre les citoyen(ne)s, Maryse constatait que la naissance d'un enfant handicapé pouvait avoir des conséquences plus lourdes pour une personne à faibles revenus que pour une personne à l'aise financièrement.

Ben je verrais pas pourquoi le médecin qui fait un gros salaire y aurait accès et que la personne qui travaille au salaire minimum, c'est encore pire dans le fond [pour elle]. Le médecin va avoir les moyens de s'en occuper d'un enfant malade, alors que la personne au salaire minimum [n']aura pas les moyens et elle va « *rusher* » toute sa vie et cet enfant-là [ne] sera pas plus heureux. (Maryse, G2/1E, serveuse)

Dans ses propos, Maryse ouvre la porte à une autre raison pour laquelle le gouvernement devrait déboursier pour l'accès au DC. Selon certaines participantes (7/15), la façon de faire actuelle permet d'éviter des conséquences à long terme, des coûts et bien des tracas. En ce sens, Sabrina croyait préférable d'offrir ce test aux femmes enceintes, afin qu'elles puissent prendre la décision d'interrompre leur grossesse et d'éviter de mettre au monde un enfant qu'elles placeront par la suite dans une institution. Elle admettait que l'offre universelle du DC peut engendrer plus d'avortements d'enfants trisomiques, mais en venait tout de même à dire qu'il s'agit d'une bonne mesure.

[Il y a] peut-être plus de maman qui décide de se faire avorter si elle va avoir un enfant trisomique, [et] ça en fait moins au bout de la ligne [...]. Je trouve ça correct que ça soit offert, oui c'est payé par l'État, sauf qu'en même temps, si ça fait en sorte qui a des mamans qui décident de se faire avorter plutôt que de placer leur enfant à dix-huit ans et que ça coûte quarante ans à l'État de prendre soin de ces personnes-là, y'a peut-être quelque chose de... Un mal pour un bien. (Sabrina, G1, psychoéducatrice)

La majorité des participantes était également favorable à ce que l'État assure les coûts d'un test diagnostique comme l'amniocentèse. Considérant que le seul test actuellement disponible est le DPN invasif, elles croyaient qu'il devait continuer à être offert aux femmes enceintes, d'autant plus qu'il permet de prendre une décision basée sur une information le plus souvent certaine. Pour ces participantes, il était cohérent d'offrir le diagnostic, après avoir donné préalablement accès au dépistage.

Je me dis, [supposons que] la personne qui n'a aucune ressource financière, oui, elle s'expose à un risque un petit peu plus grand, mais en même temps, elle a quand même un moyen de vérifier une information. Ce [n]'est pas comme si on la laissait avec un risque élevé de 1/400 [et] qu'elle [ne] pourrait pas savoir. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Suivant ce même objectif d'avoir accès à un diagnostic, certaines participantes (5/15) souhaiteraient que le DPNI soit défrayé par le gouvernement, lorsqu'il sera mis au point. Leurs arguments étaient les mêmes que pour le DPN invasif, mais l'absence de risque de perdre la grossesse le rendait à leurs yeux plus attrayant. Océane, par exemple, croyait que même si son coût pourrait être plus élevé que celui du DPN invasif, il serait tout de même avantageux de l'implanter dans les services publics de santé, afin de permettre aux parents le désirant, de disposer d'une technique plus sécuritaire pour connaître les maladies génétiques qui pourraient affecter leur enfant.

Je mettrais ce test-là [DPNI]. En plus, c'est une prise de sang, je veux dire, c'est plus le comment aller chercher la cellule et tout qui amènerait plus de coût, mais en même temps, ça peut faire en sorte qu'on va diminuer un peu les maladies génétiques et tout ça, ben je pense que c'est gagnant-gagnant. (Océane, G1, étudiante en science de la santé)

Pour sa part, Zoé était contre la décision du gouvernement de payer pour le dépistage prénatal de la T21 et n'est donc pas favorable à l'implantation de nouveaux tests. Toutefois, lorsque venait le temps de considérer les enjeux économiques, elle n'était pas la seule à penser que le gouvernement ne devrait pas défrayer le DC.

En fait, bien qu'elles aient choisi le *statu quo*, la liste ou la carte blanche, certaines participantes (4/15) avaient la conviction que le gouvernement ne devrait pas toujours payer pour le DC car, de leur point de vue, les personnes bénéficiant de l'assistance sociale pourraient en abuser. Elles présumaient que si le DC n'était pas couvert par le

gouvernement, les assistés sociaux seraient moins tentés de faire des enfants pour augmenter leurs allocations.

Les gens vraiment qui ont de la misère, je [ne] suis pas contre des alternatives d'aide, je pourrais même dire que ça [ne] me dérange pas que ce soit gratuit pour les gens qui ont de la misère. Mais pas les gens sur l'aide sociale et juste faire des enfants pour faire des enfants, qui en ont cinq ou six [...]. Ça me fâche ! (Karla, G2/1E, éducatrice)

### **3.2 Besoins et positions en matière d'informations**

Cette seconde partie du chapitre des résultats aborde le deuxième objectif de recherche, c'est-à-dire identifier et décrire les besoins en informations des femmes enceintes concernant le génome fœtal et les tests prénataux. Cette partie tente de répondre aux deux questions de recherche suivante: Quelles sont les informations que les participantes jugent importantes de connaître sur le génome fœtal ? De quelle aide ont-elles besoins afin de prendre des décisions éclairées concernant les tests prénataux et la MPP ?

Les besoins en informations sur le génome fœtal ainsi que les raisons qui sous-tendent ces besoins sont détaillés dans l'article scientifique intitulé « *Prenatal personalized medicine: What pregnant women with a low risk of having a child with a genetic disorder want to know about the foetal genome* » présenté à la section 3.2.1. Ensuite, les besoins en informations concernant les tests prénataux sont présentés à la section 3.2.2.

#### **3.2.1 Besoins en informations concernant le génome fœtal**

##### **Article**

**Titre de l'article :** *Prenatal personalized medicine: What pregnant women with a low risk of having a child with a genetic disorder want to know about the foetal genome*

**Auteurs de l'article :** Lapointe, G., Drouin, R., Bouffard, C. Les deux co-auteurs ont donné leur accord pour que l'article soit intégré à ce mémoire.

**Statut de l'article :** L'article a été soumis pour publication à *Social Science & Medicine* le 17 août 2018.

**Titre du journal :** *Social Science & Medicine*

### **Avant-propos :**

Ce mémoire contient un article scientifique soumis à des fins de publication dans une revue scientifique avec évaluation par les pairs. Cet article présente une partie des résultats associés au deuxième objectif spécifique de recherche, soit d'identifier les informations que les femmes enceintes jugent importantes de connaître ou non sur le génome fœtal et les raisons qui sous-tendent leurs positions. L'article a été rédigé en français par l'étudiante. Il a été soumis aux Pre Bouffard et Dr Drouin pour correction. En collaboration avec la directrice, l'étudiante a rédigé le protocole de recherche et le guide d'entrevue. L'étudiante a effectué l'ensemble des entrevues à la base des résultats, ainsi que les analyses. Les analyses ont été faites conjointement avec Pre Bouffard.

### **Résumé**

Dans le contexte de la médecine personnalisée en période prénatale, cette étude fournit un portrait détaillé des besoins en informations sur le génome fœtal de femmes enceintes sans risque accru ou connu d'avoir un enfant avec une anomalie génétique. On s'attarde ici aux informations qu'elles souhaitent ou non connaître sur la santé de l'enfant à naître, ainsi qu'aux raisons qui sous-tendent leurs positions. En utilisant une approche qualitative, nous avons réalisé quinze entrevues semi-dirigées avec des femmes enceintes âgées de 18 à 34 ans. L'analyse inductive des données a permis de dégager deux tendances principales. D'abord, comme c'est le cas dans plusieurs autres études, la plupart des participantes souhaitaient être informées du plus grand nombre de maladies et de handicaps mentaux ou physiques possible. Elles ne voulaient pas non plus être mises au courant des traits non médicaux, des maladies à développement tardif ou des variants de signification clinique incertaine. À l'inverse, ce consensus disparaissait lorsque les maladies étaient discutées une à une plutôt qu'à partir de grandes catégories de pathologies. Lorsque les positions des participantes étaient basées sur leurs expériences personnelles, ainsi que sur le bien-être de

leur famille et de leur enfant, elles ne désiraient pas nécessairement un test couvrant l'entière du génome foetal. Les raisons justifiant leurs points de vue pouvaient aussi changer selon les circonstances et au fil du temps, les amenant à privilégier certaines informations plutôt que d'autres. Il ressort aussi que la médecine personnalisée en période prénatale pourrait faire émerger de nouvelles responsabilités. Enfin, si certains résultats vont à l'encontre de consensus établis dans la littérature, ils appellent aussi à la vigilance à l'égard des décisions médicales, normatives et politiques qui pourraient être prises sur la base de conclusions pouvant découler de contextes de recherche particuliers.

### **Abstract**

Within the context of prenatal personalized medicine, this study provides as comprehensive a picture as possible of the considerations by low-risk pregnant women to have a child with a genetic anomaly and, in particular, with respect to the information they would like to know or not to know about the foetal genome as well as the reasons behind their positions. Using a qualitative approach, semi-structured interviews were carried out with 15 pregnant women ages 18 to 34. Two trends emerged from the inductive data analysis. At first glance, in line with other studies, most participants would like only one prenatal test that targets as many physical and mental disabilities as possible. They also agree that they do not want to be informed of late-onset diseases, nonmedical traits or variants of uncertain significance. In our study, this consensus disappears when the tests target specific diseases or conditions, rather than sets of pathologies. When the pregnant women's positions are based upon their personal experiences and the well-being of their family and future child, they do not want extensive testing. The reasons justifying their viewpoints, which may also change with circumstances and over time, lead them to favour some information over others. Our results also highlight that prenatal personalized medicine could bring out new responsibilities. This argues against the usefulness and the validity of certain consensus found in literature, and calls for vigilance regarding medical, normative and political decisions that could be made from consensus that may only be due to particular research contexts.

**Keywords:** Canada; Prenatal personalized medicine; Prenatal testing; Foetus; Genomic; Prenatal decision making; Qualitative research



## Introduction

The gradual integration of genomic technologies and of non-invasive prenatal testing (NIPT) in foetal genome investigation procedures forces us to consider the extent of the transformations that are occurring in prenatal diagnosis (PND) and screening practices (Bianchi, 2012; Dondorp et al., 2012; Dondorp and de Wert, 2013; Donley et al., 2012; Westerfiled et al., 2014). On the one hand, the continued advances in genomic analysis technologies gives access to a growing quantity of genomic information about the foetus, increasingly earlier in pregnancy (Dondorp and de Wert, 2013; Donley et al., 2012; Norton and Rink, 2016; Shuster, 2007; Westerfiled et al., 2014; Wong and Lo, 2016). On the other hand, as NIPTs are made from DNA or foetal cells circulating in maternal blood (FCMB), they pose no risk of pregnancy loss. They can thus be offered to all pregnant women, with or without medical indications, and requested by a wider variety of health professionals. For some NIPT, it is already offered direct-to-consumers on the Web, without medical requisition or genetic counselling (Hill et al., 2012; Skirton, 2015).

This phenomenon is not only technological and procedural but also marks the passage from prenatal testing, as we know it, to prenatal personalized medicine (PPM) (Bouffard, unpublished data). Currently, clinical, ethical and social issues raised by PPM require health professionals and policy makers to adapt their practices and decision-making processes to address this unprecedented access to foetal genomes and the management of the obtained genomic information (Bianchi, 2012; Caplan, 2012; Donley et al. 2012; de Jong and de Wert, 2015 ; Juengst et al. 2012; Hui and Bianchi, 2017; Levenson, 2012; Marchand and Lindor, 2013; Munthe, 2015; Parens, 2015; Wang, 2014). Nevertheless, it will be pregnant women who will be the most affected by these changes, as they have to make the final decisions and assume the responsibility for their choices. In order to bring prenatal testing services to meet the highest clinical and ethical quality standards and to implement effective regulatory frameworks, we must rely on in-depth knowledge about the views, needs and concerns of these women, who are directly involved in the development, delivery and use of PPM technologies and approaches.

If several studies have focused on what pregnant women would like to know about the foetal genome, we have too little evidence to get a clear picture of the situation and very few studies link prenatal genomics with personalized medicine (PM) (Lapointe and Bouffard, unpublished data). If scientific literature reported women's positions on major categories of disorders causing severe physical or mental dysfunctions, as well as intellectual disabilities, they rarely specified which disorders women wanted to be informed about. As a result, there is little discussion of the reasons behind their points of view. Finally, these studies rarely take into account the differences between women, whether related to their risk of giving birth to a child with a genetic disorder, to their experiences with such a disease or to their personal, family and socio-cultural environment. Yet, such data are essential to ensure the clinical and ethical quality of current and future PPM.

With this in mind, we started a research program on the needs and concerns of different kinds of women and couples in the context of PPM. Specifically, this paper presents the information that low-risk pregnant women giving birth to a child with a genetic disorder have considered important to know or ignore with respect to the foetal genome, as well as the reasons behind their positions. By low-risk pregnant women, we mean ones that did not present with increased or known risks at the time of the interviews. As we are part of a transdisciplinary research laboratory in genetics, systems of medicine and social sciences, this study was conducted by researchers with expertise in medical anthropology and socio-ethics (CB), biochemistry and qualitative research (GL), medical genetics, prenatal diagnosis and reprogenetics (RD).

## **Methods**

### **Qualitative design**

PPM is a new clinical and social phenomenon, for which we have little information. As our goal was to develop a new understanding of the perspectives of pregnant women and the factors that articulate their positions, an exploratory qualitative, more specifically descriptive-interpretive, research design was needed (Côté and Turgeon, 2002). Based on the experience by people directly involved in the issues under study (Creswell, 2013 ; d'Arripe et al., 2014), this inductive approach is particularly effective to generate a great

quantity and variety of information which would be impossible to obtain through a deductive approach (Creswell, 2013). Exploratory qualitative design is recognized to lead to an in-depth knowledge of complex and poorly studied phenomena (Thorne et al., 2004) such as PPM, and to provide a clinically relevant and useful understanding of people's standpoints and needs as they relate to health issues (Thorne, 2008).

### ***Sample and data collection***

To collect the data, we opted for semi-structured interviews. They give participants the necessary latitude to express themselves on aspects that are relevant and significant for them (Fortin and Gagnon, 2010). We used a purposive sampling strategy, to select the participants according to predetermined criteria relevant to research objectives (Creswell, 2013). For this study, participants (Table 1) were in the 18- to 34-year-old age bracket, and were able to express themselves in French or English, have conceived their child in a natural way and to have no increased or known risk of having a child with a genetic disorder or chromosome abnormality. They had to be Canadian, and living in the Estrie region of Quebec. As this region serves a rural and urban population and its economy is based on knowledge, industry and agriculture, it allows for the recruitment of a wide variety of women.

**Table 1: Participants**

|                            |                           | Annie <sup>1</sup> | Antoinette | Béatrice | Bélanda | Corine | Delphine | Flavie | Jocelyne | Karla | Maryse | Mathilde | Océane | Patricia | Sabrina | Zoé | Total / 15 |
|----------------------------|---------------------------|--------------------|------------|----------|---------|--------|----------|--------|----------|-------|--------|----------|--------|----------|---------|-----|------------|
| Age (years)                | 18 — 21                   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | 22 — 25                   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 8          |
|                            | 26 — 29                   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 4          |
|                            | 30 — 34                   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 2          |
| Civil status               | In a relationship         |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 14         |
|                            | Single                    |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
| Gestational age (weeks)    | 10 - 19                   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 3          |
|                            | 20 - 29                   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 6          |
|                            | ≥ 30                      |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 6          |
| Abortion                   | Interruption of pregnancy |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 2          |
|                            | Spontaneous abortion      |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 2          |
| Number of children         | None                      |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 9          |
|                            | One                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 3          |
|                            | Two                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 2          |
|                            | ≥ Three                   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
| Education levels           | High school               |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 6          |
|                            | College                   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 2          |
|                            | Bachelor                  |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 3          |
|                            | Masters and +             |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 4          |
| Annual salary (individual) | < 10 K                    |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 3          |
|                            | 10 - 30K                  |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 4          |
|                            | 30 - 50K                  |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 3          |
|                            | ≥ 50K                     |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 5          |
| Religion                   | Catholic                  |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 6          |
|                            | Catholic non-practicing   |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 6          |
|                            | Non-organized religion    |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 3          |
| Occupation <sup>2</sup>    | CSC                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 2          |
|                            | PhDS                      |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | EDC                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | GFP                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | NUR                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 2          |
|                            | PSE                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | RPHS                      |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | SOW                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | SHM                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | STC                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | STB                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | TRA                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |
|                            | WAI                       |                    |            |          |         |        |          |        |          |       |        |          |        |          |         |     | 1          |

1. All names are fictitious to protect confidentiality.

2. CSC (Customer service clerk); PhD (PhD student, health sciences); EDC (Educator); GFP (General family practitioner); NUR (Nurse); PSE (Psychology educator); RPHS (Research professional, health sciences); SOW (Social worker); SHM (Stay-at-home mom); STC (Student—College Math); STB (Student—Bac); TRA (Traveler); WAI (Waitress).

The sample size is established inductively and sampling continued until data saturation (Fusch and Ness, 2015), that is, "[...] gathering fresh data no longer sparks new insights or

reveals new properties" (Creswell, 2013). Recruitment was done mainly by Facebook, from platforms likely to be visited by pregnant women: Birth Renaissance Eastern Townships; Godmother Tenderness of Estrie; True caring parent and solicitation posters in strategic locations at the University Hospital of Sherbrooke (CHUS) and in medical clinics.

### ***Interview guide***

Our interview guide was designed to give, as a first step, as much freedom as possible to participants to share their experiences and points of view on PPM, and to have the opportunity to spontaneously address any diseases, conditions or genetic traits they wanted to talk about. No limit has been placed regarding the availability of tests, as well as on the number or type of genomic information they could obtain. In a second step, the interviewer could explore five major themes based on the topics and gaps identified in the literature, the field experiences of research team members and research objectives (Table 2). This paper, focuses on the third theme: the needs of information of pregnant women regarding the foetal genome.

**Table 2: Interview guide**

|  |
|--|
| 1. Sociodemographic data   |
| 2. Personal experiences with prenatal tests.   |
| 3. Needs of information on the foetal genome.  |
| <p>If a test able to analyse the whole foetal genome was available at no cost, what information would they want to obtain?</p> <p>What information do they consider relevant to know or ignore?</p> <p>Based on the categories of disorders and diseases found in literature and, in an iterative way, by the other participants: what would be their positions about seeking information about these diseases or genetic conditions?</p> <p>How do they justify their position?</p> |
| 4. Needs on prenatal tests offered or in the process of being offered.   |
| 5. Needs in relation to PPM service delivery in a public health system.  |
| 6. View on their levels of participation and responsibility.   |

Interviews were conducted by GL between May 2015 to February 2016. They lasted 50 to 120 minutes, have been recorded in digital format and transcribed in full.

### **Data analysis**

We adopted a thematic inductive analysis (Thomas, 2006), the data were coded using assisted NVivo 11.1.1 software. After a careful reading of the interviews, the raw data was segmented by G.L into different units of meaning, and labeled. They were then reduced into thematic categories by GL and CB, until it was no longer possible to produce new categories. They co-analysed the data to ensure the rigorousness of the process. The relevance of the themes either had to be confirmed by consensus or the three authors had to come to an agreement. This analysis allowed us to identify the emerging thematic categories and the links between them (Thomas, 2006).

## **Ethical procedures**

Each woman was informed of the research objectives and procedures and received a consent forms which was discussed before being signed. Since the topics could raise concerns and worries, we ensured that the participants had the opportunity to get in touch with a medical geneticist (RD), or to have psychological support. The study was approved by the Research Ethics Committee for Human Health at the Research Centre of the Sherbrooke University Hospital, Sherbrooke, Canada (14-235). To preserve the confidentiality and privacy fictitious names were assigned to each of the participants.

## **Results**

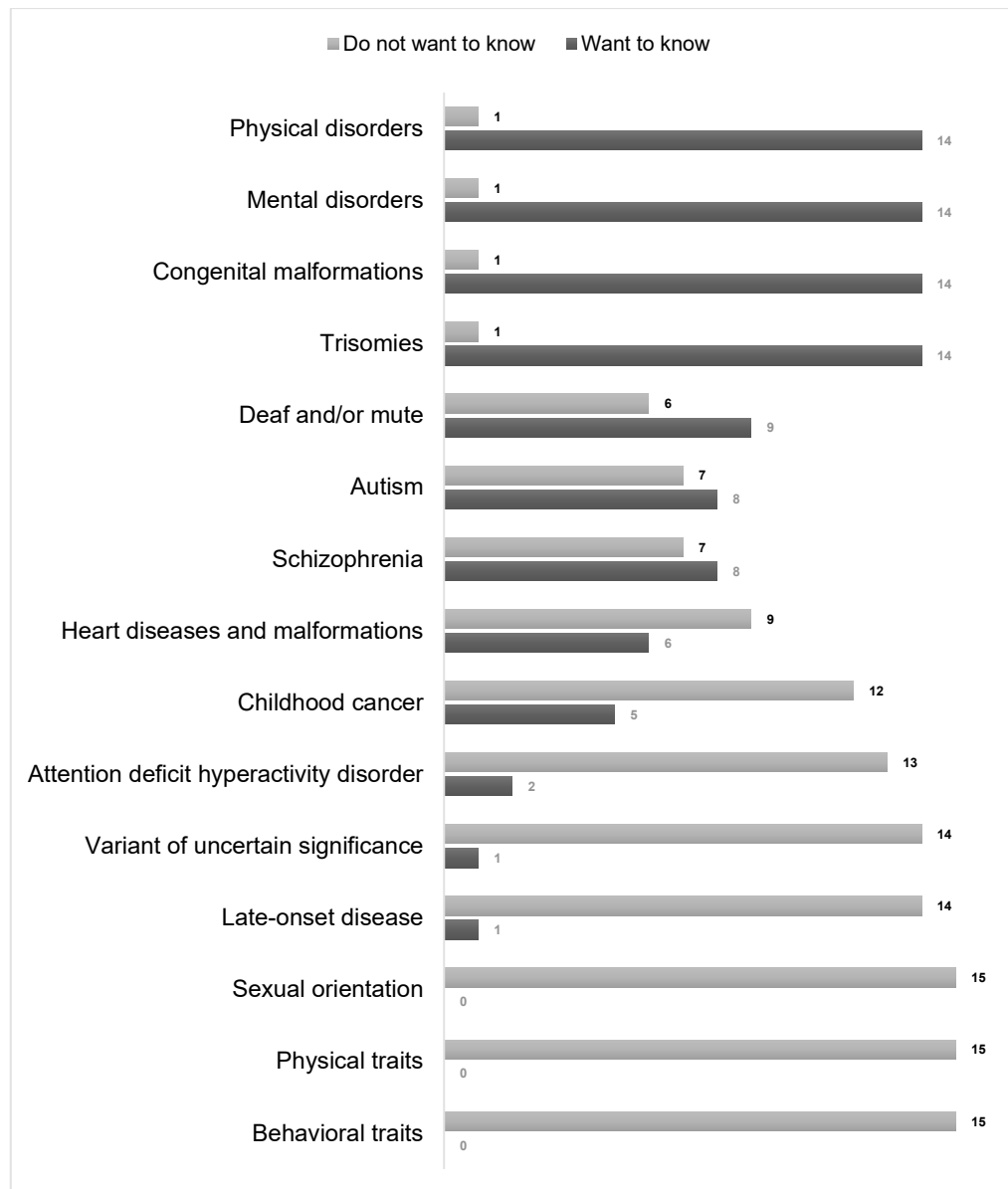
The first part of the results focuses on the genomic information that participants considered important to know or ignore during pregnancy. The reasons underlying their positions are presented in the second part.

### **Information that pregnant women would like to know or to ignore**

Two trends emerged from the data analysis concerning what seemed important to know or ignore about the foetal genome. The first trend shows (figure 1) that the women's positions converged when it comes to testing for large sets of genetic conditions such as physical and mental disorders, as well as congenital malformations and trisomies. The most frequently mentioned disorders were limb agenesis, developmental delays—mental retardation and Down syndrome. All participants did not want to know about the behavioural or physical traits or sexual orientation of the foetus, even if such tests existed. They would prefer not to know that their child would be suffering from a late-onset disease such as breast cancer, Alzheimer or Parkinson diseases, or having to deal with a variant of uncertain (or unknown) significance (VUS). Finally, most did not see the utility to test for an attention deficit hyperactivity disorder (ADHD), the only specific disease that came close to a consensus of not wanting to know.

**Figure 1. What pregnant women want to know about the foetal genome**

Two trends emerged from the data analysis concerning what seems important to know or ignore for the participants about the foetal genome. The histogram of Figure 1 presents their positions concerning the major categories of genetic conditions or traits as well as the disorders for which there was divergence or convergence





Except for ADHD, the divergences began to appear when the women talked about specific genetic disorders, predispositions and susceptibilities (figure 1). For example, if more than half of them wanted to know if their child could be deaf and / or mute, the others were not be interested in knowing that fact. It is similar for autism and schizophrenia. For cardiac diseases and malformations, just under half considered that information useful before birth, while the others were of the opposite opinion. A third of the participants also showed an interest in a test for a childhood cancer, such as leukaemia, while that was not of any interest for the others.

With regard to disorders spontaneously mentioned by one or a few participants, it was not possible to speak about convergence or divergence. Nevertheless, this is important information relating to these women's needs in the PPM context. In the category of what they would like to know, they mentioned 11 additional disorders, predispositions or genetic susceptibilities: diabetes, multiple sclerosis, Lou-Gehrig's disease (amyotrophic lateral sclerosis), dystrophies, rare genetic diseases, cystic fibrosis, allergies and genetic skin diseases. On the side of the information they preferred to ignore, there was the occasional talk of depression and multifactorial or metabolic diseases.

### **Reasons to know or not to know**

The reasons given by pregnant women to support their positions are numerous and nuanced. They have been grouped into two broad categories based on their justifications of needing to know (Tables 3) or ignoring (Table 4) certain information before their child's birth.

#### ***Reasons for knowing***

When participants justify the desire to know, they refer to: their need to take action, their personal experiences and their perceptions of the negative impact of certain disorders (Table 3).

*Table 3: Reasons to know*

| <i>Reasons</i>                   | <b>Number of<br/>Participants</b> | <b>Motivations</b>                  | <b>Number of<br/>Participants</b> |
|----------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------|-----------------------------------|
| <i>Actions</i>                   | 14                                | Getting prepared                    | 13                                |
|                                  |                                   | Considering abortion                | 12                                |
|                                  |                                   | Preventing                          | 6                                 |
| <i>Experiences</i>               | 13                                | Relatives and friends               | 7                                 |
|                                  |                                   | Working environment                 | 5                                 |
|                                  |                                   | Feelings of discomfort              | 3                                 |
|                                  |                                   | Own condition                       | 1                                 |
| <i>Impact of the<br/>disease</i> | 14                                | Children                            | 9                                 |
|                                  |                                   | Families                            | 9                                 |
|                                  |                                   | Engagements and<br>responsibilities | 9                                 |

For almost all participants (Table 3), and especially when it came to trisomies, physical disabilities or mental retardation, taking action meant preparing mentally and materially for the birth of a sick child. But it could also mean thinking about the termination of their pregnancy, particularly in the case of mental disabilities. Physical disabilities, on the other hand, were more rarely related to abortion. "Probably if I had known that I had a disabled child at 12 weeks of pregnancy, I would have strongly considered the option of interruption" (Delphine, RPHS).

Taking action was also expressed in terms of prevention. For example, some interviewees believed that by being aware of certain disorders, they could prevent the onset of symptoms by intervening on a wide range of environmental components throughout the child's development. For Sabrina, for example, it was relevant to know if her child was at risk for breast cancer around age 40, because she thought she could prevent it from occurring with close medical follow-up." If we know, when my daughter is 20 years old, [...] maybe we could detect it quicker?" (Sabrina, PSE). Zoe, meanwhile, foresaw the possibility of acting quickly at the birth of the child, or during the first months of his or her life, to prevent or minimize the consequences of a disorder. For her, this was the only reason that could

justify a prenatal test: "[...] knowing in advance that a child will have such and such thing, but that [...] if there is nothing that we can do [...], I find that it has little use" (Zoé, GFP).

The personal experience (Table 3) also held an important place in their motivations to know the genetic conditions that could affect the child they were carrying. Half of the participants referred to what they had experienced with sick relatives or friends. In all cases, these experiences had touched them and made them aware of the importance of knowing. "It is certain that having had a heavily disabled sister, I saw the impact that it can have on a family, the effort that it [takes] as well [...]." (Delphine, RPHS)

The experience gained at work also colours the positions of the participants from the health field. Because of their duties, they were aware of the suffering that certain conditions can cause for the child and the family. Referring to cystic fibrosis, Flavie says: "[it] is a serious disease, I'm not sure I would want my child [to have] that. I see it in the hospital a lot. Not long ago, a patient died [and] she was not that old." (Flavie, NUR)

The feeling of discomfort experienced in the presence of people with intellectual disabilities or mental illness, encouraged them to want to be informed about the risk that their foetus was affected. Nor did they imagine that they would be able to raise a handicapped child. Some conditions, such as schizophrenia, were among the disorders that made participants uncomfortable.

"[...] I would not be able to have a child like that, it's too unpredictable. I know one such child and he can be super happy one moment and the next moment he's going to have suicidal thoughts. He will look at you [...] as if he was strangling you, it scares me."  
(Beatrice, CSC)

Even in the absence of the risk of an inherited genetic disease transmission, the experience may have led some women to show an interest in prenatal testing. To Mathilde, her heart

defect came to the forefront as the reason to explain her desire to have access to a test that would allow her to know if her child might have the same defect.

Similarly, the negative impact (Table 3) of certain disorders on the child, the family or herself was a determining factor in the motivation of the majority of participants to have access to certain information during the prenatal period. These negative impacts were often associated with mental and physical disabilities, as well as having a condition that required a lot of care, such as cancer. These women from the very beginning wanted to prevent their child from living in social exclusion or from enduring physical suffering.

"I think it's to avoid giving a life ... not of misery, but ... if he's already condemned, in a wheelchair and he cannot live like other young people his age, [...]. He is already labelled [and] set apart in society." (Antoinette, SOW)

Likewise, the family impact of raising a sick or disabled child also led several interviewees to be in favour of PND for diseases causing mental retardation or major physical disabilities. They also saw the need to adapt the family environment to accommodate the sick child. One participant also had concerns about the impact a severely disabled child would have on the couple's relationship. Many of those who already had children also feared the impact of a seriously ill child on the rest of the siblings.

"[E]specially while already having a child who is healthy is something I would not want him [or her] to live [with]." (Maryse, WAI)

Finally, several participants addressed the issue of commitment and responsibility for raising a sick or disabled child. Considering the special needs of these children, they anticipated that they would have to quit their jobs and drastically change their way of life to take care of them daily for the rest of their lives. It is with great sincerity that these women confided that they were not necessarily ready to take on these responsibilities. Some

strongly doubted their ability to raise a handicapped child. "I know myself, I would not be able to raise a child who can absolutely not do without me for a second" (Beatrice, CSC). On the other hand, they did not once consider placing their child in an institution.

"It's already hard [to have] a healthy child, a [disabled] child is [...] for the rest of your life. And the day you can't take care of it, you have to put him away [...] I do not think it's a life." (Maryse, WAI)

### ***Reasons for ignoring***

The reasons given by participants for ignoring certain genomic information was their ability to intervene in the child's health, the need to let go, the repercussions of certain types of information, their experiences and some characteristics associated with very specific diseases (Table 4).

*Table 4: Reasons to ignore*

| <i>Reasons</i>   | <i>Number of<br/>Participants</i> | <i>Motivations</i>                                 | <i>Number of<br/>Participants</i> |
|--|-----------------------------------|--|-----------------------------------|
| <i>Ability to<br/>intervene</i>                        | 11                                | Healing process                                    | 9                                 |
|  |                                   | Parent's influence                                 | 7                                 |
| <i>Letting go</i>                                      | 15                                | Uselessness  | 12                                |
|  |                                   | Quality of life, future possibilities              | 9                                 |
|  |                                   | Resilience   | 7                                 |
|  |                                   | Chance to discover the child as<br>he/she grows up | 7                                 |
|  |                                   | Child's autonomy                                   | 14                                |
| <i>Consequences<br/>of knowing</i>                     | 12                                | Concerns   | 11                                |
|  |                                   | Child with mortgaged future                        | 6                                 |
|  |                                   | Influences   | 4                                 |
| <i>Experiences</i>                                     | 3                                 | Experience with sick children                      | 3                                 |
| <i>Characteristic<br/>s of specific<br/>conditions</i> | 8                                 | Trivialization                                     | 5                                 |
|  |                                   | Phenotypic variability, incomplete<br>penetrance   | 3                                 |
|  |                                   | Probabilistic nature of the<br>anomalies           | 5                                 |

Women who thought they had the ability to intervene to cure, prevent or reduce the symptoms of a specific disorder after the baby was born, did not want to be informed of a disorder before birth. Among them, some would not want to know the risks of childhood cancer, since they considered that there are interventions that can allow children to heal or improve their condition, optimizing their chances of survival. When the disease can't be cured, they believed it was impossible to mitigate its effects by resorting to medication or adapting to the condition to minimize its impact on the child. For example, "[...] schizophrenia, there are drugs that exist. If the person is in a controlled environment..." (Jocelyne, SHM).

Nearly half of the interviewees believed in the positive influence they could exert on their child and on the family. For them, the stimulation and the environment in which the child grows up has a great impact on the development and severity of certain disorders or

behaviours, including aggressiveness. Depending on the perceptions they had of an illness, they also believed that they could influence the course of things favourably.

"Autistic children [...], you can help [their] development. They're smart people, after all. If I had a child with ADHD, I'd go outside with him, I'd try to see all the opportunities and would try to understand why he acts this way." (Karla, EDC)

Conversely, letting go of the desire to control the disorders or traits that the child could develop and to be informed prenatally about the genetic conditions from which these could occur, seemed the best attitude for some participants (Table 4). All interviewed women felt that information on sexual orientation or physical traits was superfluous and that the idea of not knowing everything had to be accepted. "What he or she looks like, his or her character traits, it's useless, in my opinion. We'll have him or her as he or she comes, it's a person in their own right" (Maryse, WAI). Likewise, they were of the opinion that VUS brings no benefit to them or to the child. "Of course, if [...] it's unknown, [...] it does not give me much to know about it" (Antoinette, SOW). For late-onset diseases, knowing that the child can develop a disease in adulthood should not prevent a child from being born. From their point of view, he or she could still have a good quality of life and good prospects for the future.

At the heart of many participants letting go was a resilience associated with loving their child despite any health condition. Some women emotionally emphasized that even if the child were to be sick, or had behavioural traits or a physical appearance that would be considered disadvantageous; nonetheless, they would still love him or her. For these mothers-to-be, nothing could detract from this love. For some of the other women resilience was about letting nature do its thing and not trying to control everything. Or in the belief that life does things well and that the birth of a sick child can be part of the trials to accept and overcome. "I tell myself, live your life day-to-day. If one day there is a disorder that befalls your child, you react when you get there" (Delphine, RPHS).

Letting go was also based on the importance of discovering your child as you go forward in life, without trying to find out how he will be. "I think you have to give yourself a chance to discover your child, that's what's endearing" (Patricia, NUR). The discovery being part of the pleasant aspects of motherhood. "I think the beauty of it is that you do not know your child beforehand. It's a surprise." (Karla, EDC).

Finally, some participants argued that it was necessary to let go out of respect for the autonomy of the future child. For them, it was essential that he or she be able to exercise his or her autonomy in a timely manner, with regard to the conditions with which he is affected or at risk of developing.

Concern about knowing the risks or disorders that could affect the foetus seemed intolerable to many participants. Therefore, it seemed preferable to ignore information about disorders with an environmental component, such as late onset diabetes, breast cancer and VUS. For them, the prospect of being worried about their child during pregnancy, throughout his or her childhood and even throughout his or her life, was restrictive and negative.

"This is an unnecessary stress', the woman will say, regardless as to whether there may or may not be a problem with her child that will become manifest. It is a hidden stress with which she will have to live [with] all her life." (Zoé, GFP)

Almost half of the participants also considered the impact that such information could have on the child, as well as on the adolescent and the adult he or she would become. They did not wish to undermine his or her exuberance because of the psychological distress he or she might feel if the child learned that he or she might be at risk of developing a disorder later in life.

"I think I'd go crazy trying to control everything so that it does not happen, rather than enjoying life and raising him or her up normally, and I think I would end up creating problems for him or her [...]."



(Annie, PhDS)

Again, experiences modify the desire to know certain types of information on the foetal genome. For example, Antoinette, who works daily with children with ADHD in her workplace, confessed that she would not like to know whether her child could be affected with that disorder

The reasons behind the participants' position could also be very contextualized. That is, it could be related to features such as the inability to predict the degree of penetrance or the occurrence of specific diseases. A third of the participants, for example, tended to trivialize adult cancers and sometimes even childhood cancers. Their reasoning was based on the fact that they regarded cancer as a common disease, as well as on the certainty that medicine is making considerable progress and that it not as common nowadays for someone to die from cancer. Some participants also trivialized cancer because they knew people who were cancer survivors. "My mother had cancer at 40, and she was supposed to die and now she's fine!" (Flavie, NUR)

Finally, the uncertainty as to the manifestations and the severity of a disorder would motivate some participants to choose to ignore information that had uncertain predictions. Disorders with prominent environmental or multifactorial components fall into this category. Schizophrenia and autism illustrates this position since it is impossible to determine how much a person will be affected by either disorder. The ambiguity associated with these disorders that have variable phenotypes led these women to avoid knowing anything about them in the prenatal period.

"Especially schizophrenia, as it is a super complex disease. When will it appear, when will it become problematic, how bad will it be?  
There are gradations of this disorder." (Delphine, RPHS)

It was also interesting to observe that the participants did not refer to social factors to explain their positions and the decisions they would make. They considered that they were little influenced by what others and society as a whole would think about their

reproductive decisions. Even for medical reasons, they believed that society should not intervene in their decision as to whether or not to use prenatal testing as well as in the choice of information they would should know or ignore about the foetal genome.

## **Discussion**

As far as we know, this study is the first one that explores the points of view and needs of pregnant women for prenatal testing in the PPM context. While most studies are limited to NIPTs or to a single technique, the concept of PPM allowed us to consider all prenatal tests available or in process of being developed. Moreover, by giving each woman the freedom to express herself about the disorders and issues that were important to them, as well as on what was important to the other participants, we obtained data more representative about their own needs and concerns as mothers-to-be. We also saw that the reasons that justify their positions on what they wanted to know or ignore, were modulated by a large number of factors that could change depending on the circumstances and in time. However, our study's main contribution is to question the usefulness and even the validity around what, in the literature, stands out as consensus for a prenatal test targeting a large set of conditions or genetic traits.

In the literature, as in our data, most of the pregnant women would like to know more about the foetal genome than what is available today with respect to screening and diagnostic tests. They would like prenatal tests to be able to look for severe physical or mental illnesses and, more specifically, intellectual disabilities and Trisomy 21 (Alsulaiman et al., 2012; Hathaway et al. 2009; Van Schendel et al., 2015).

Our participants also join the consensus found in the literature against the use of foetal genomics to be informed of late-onset diseases and non-medical traits (Alsulaiman et al., 2012; Hathaway et al. 2009; Van Schendel et al., 2015). The same also applies to information with uncertain or unknown clinical significance. Only one woman in our study wanted to be informed of VUS. The others feared the consequence of knowing. As with some women or couples that have a risk of transmitting a genetic anomaly, they stated their anxiety-provoking effects as well as their negative impact on the behaviours they could

adopt towards their child (Bernhardt et al., 2013; Hillman et al., 2013). In a qualitative study using microchips in high-risk pregnant women, the information about VUS was even described as "toxic knowledge" (Bernhardt et al., 2013).

Although some of our results tend to confirm this consensus, paradoxically, they also question their relevance. At first glance, in line with other studies, a large proportion of the participants we met mentioned that they would like to be informed about all the mental or physical disabilities that their child may have. However, this consensus broke out when the interviews sought to know women's positions on specific disorders, predispositions or susceptibilities rather than sets of pathologies. For example, when Kalynchuk reported that 86% of their participants would like to know about non-treatable conditions, one might think that there is a general interest in this type of prenatal testing (Kalynchuk et al., 2015). Our results present more nuanced positions. While all the women in our study, except for Zoe, mentioned at least one non-treatable condition that she would like to know about, the tests that were important to some were not necessarily relevant to others. Among other things, significant differences of opinion emerged for the autism spectrum disorder or for certain conditions related to blindness or deafness. However, Hathaway also comes to similar conclusions regarding differences of positions about the risks of blindness and deafness, as well as for some cardiac abnormalities (Hathaway et al., 2009).

In the same study, 80% of participants who were undergoing or planned to undergo genetic screening for Trisomy 21 wished this test would have covered mental retardation (Hathaway et al., 2009). In our study, all women who opted for the first trimester screening would have liked to have had such a test. If our results seem to indicate more concordance between the use of the first trimester screening and the interest for a broader test for mental retardation, they can be interpreted differently if we analyse them by putting them in their contexts. For example, the fact that some women in our study were interacting with people with mental retardation at work, or the level of quality of the information received during prenatal screening, could partly explain the difference between our results and those of Hathaway.

There also appears to be some consensus for the diagnosis of treatable conditions. In Schendel, 87% of pregnant women would agree that NIPT could diagnose treatable diseases after birth (Van Schendel et al., 2015). In Kalynchuk 96.2% of participants would like prenatal Whole Exome Sequencing (WES) to do the same (Kalynchuk et al., 2015). As these studies did not focus on specific disorders, but on the broader category of treatable conditions, our results invite a re-examination of this consensus. Although all but one of the participants told us that they would like to have a PND for at least one treatable condition, they did not agree on the benefits of diagnosing each of the conditions that others had mentioned. Among others, half would rather not know their child has schizophrenia, while only one-third would like to be informed about childhood cancers for which treatment options exist.

The same problem arises for adult-onset conditions. In Kalynchuk, about 74.3% of respondents would like to know about non-treatable adult-onset conditions in the prenatal period (Kalynchuk et al., 2015). In Schendel, most women are against the NIPT showing the disorder (Van Schendel et al., 2015). This is close to our results, since none of our participants were interested in being informed about late-onset disorders. As these studies do not reveal if participants are at risk of transmitting adult-onset conditions, they do not allow us to interpret the difference. It seems complicated to understand the real interest in late-onset conditions, regardless the participants' responses. In fact, research on PND and the preimplantation genetic diagnosis (PGD) of Huntington's disease reports that at-risk couples reconsider their positions at each pregnancy, based on their previous experience, beliefs and gender of the partner at risk (Van Rij et al., 2014). However, these couples would rarely use the PND (Maat-Kievit et al., 1999; Simpson et al., 2002; Simpson and Harper, 2011). Likewise, people predisposed to hereditary cancer or high-risk adult-onset conditions, would generally be in favour of PND and PGD, even if they do not plan to use it themselves (Clancy, 2010). In our study several women say they do not want this type of information, so as not to decide for the child and to preserve his autonomy but they are not at risk.

Qualitative researches on PND and PGD remind us that prenatal testing decisions rely on a host of highly contextualized reasons, related to a pregnant women's experience and environment (Bouffard, 2000; Carrieri et al., 2016; Rapp, 1999; Roberts and Franklin, 2004). Several factors underlie the choice of diseases that may or may not seem useful to know prenatally and could vary depending on the circumstances (Genoff Garzon et al., 2018).

Whether in the literature or in this study, the reasons given for the use of prenatal genomics are not just associated with the possibility of interrupting or continuing a pregnancy. To justify their positions, our participants mostly referred to their personal experiences, as well as to their family and work environments. The well-being of the unborn child and who he or she might become was at the centre of their priorities. They also weighed the discomfort they felt towards people with disabilities, their ability to care for a seriously ill or disabled child, and the impact such an event could have on the couple and the family.

On the reasons for accepting or declining first trimester screening is that the literature also shows that pregnant women incorporate several factors in their decision-making processes. Several studies reported that pregnant women agreed to take this test in the hopes of having a healthy child (Bryant et al., 2010; Etchegary et al., 2008; Garcia et al., 2008; Gottfredsdottir et al., 2009; Williams et al., 2005).

As is the case for most qualitative studies, the diversity of perspectives of women who participated in our study shows the variability of the factors and events that underlie their positions. However, despite its relevance, the knowledge developed before sequencing technologies were applied to foetal genomes (Lippman, 1989; Rapp, 1998; Wertz et al., 1984), does not provide all solutions to the particular problems of prenatal genomics (Bouffard, unpublished data). While some of the reasons given by the participants of these studies are similar over the years, they did not face WES. In the coming years, pregnant women will have to choose among more and more varied and efficient prenatal tests, in a larger and more complex context than the Trisomy 21, monogenic diseases and chromosomal abnormalities.

The ability to take action is one of the reasons most mentioned in our study. As in several studies, taking action refer to the possibility of preparing for the arrival of a handicapped child, the conviction of being able to act in the face of the disease or the ability to avoid negative consequences for the child (Bryant et al., 2010; Etchegary et al., 2008; Garcia et al., 2008; Gottfredsdottir et al., 2009; Williams et al., 2005).

When the participants would refuse to be informed, it was not only because they felt responsible for the well-being or for the survival of the unborn child. They were also concerned about his autonomy. When they wanted to know, it was not just to be prepared or to give the best life as possible to their sick child. It was likewise because they were convinced that they are able to intervene on the impacts of the disease itself or because they believed they have to take responsibility for their own limitations as well as the well-being of their partner and the other members of their family.

Given the opportunities offered by the PPM, we saw that PPM could give rise to explanatory models based on different rationalities. As there are so many ways to understand what prompts pregnant women to look at certain information rather than others, to articulate the differences of opinions for certain disorders and to feel the need to take on new responsibilities. In these conditions, our results make it possible to ask whether we would obtain as much consensus if we invited the people who participated in each study to express themselves on specific disorders and not on groups of genetic conditions.

### ***Limitations and Strengths***

The main limitation of our study is that our findings cannot be generalized to all pregnant woman in PPM context. Qualitative approaches are not intended to extrapolate results for the entire population of interest (Gibbs, 2008). Rather, they aim to gain in-depth understanding of a complex phenomenon from the experiences of people directly concerned, and the way in which they interpret and give meaning to their experiences (Creswell, 2013). The scientific value of qualitative research relies instead on the transferability of the results, i.e., on the possibility of applying them to similar situations

(Guba and Lincoln, 1994). To enhance the transferability, we gave a detailed explanation of the research context, sampling, methodology, and analyses.

With a sample of 15 pregnant women limited to a single category (low-risk, under 35, specific Quebec area, French-speaking, Caucasian, Catholic, Catholic non-practicing or without religion), this study does not cover all the women's points of view in PPM. As descriptive-interpretative research seeks diversity of perceptions and experiences, while being sensitive to particularities and nuances, our approach did not allow us to consider the positions of the partners, older women, women and couples at risk or in vitro fertilization users. Moreover, since six of the participants work in a health-related field, we were confronted with volunteer bias. Lastly, knowing the importance of cultural and religious backgrounds on prenatal testing decision-making, our findings will not be necessarily transferable to other ethnic or religious groups.

However, some factors and criteria of rigor can mitigate the impact of these limitations. Under certain conditions, small samples can provide complete and accurate information with a high confidence and transferability levels (Romney et al., 1986). The homogeneity of our sample, the diversity of data gathered and participants whose experience confers the expertise to address the prenatal diagnosis issues, meet these requirements. Our data, also show that the volunteer bias is slightly mitigated since by the diversity of these women's experiences, environments and positions.

A rigorous methodology was followed to ensure that the results were trustworthy, being optimized by parallel blind coding to validate our codes and categories, peer debriefing to verify the clarity of categories and member checking with the researchers, to raises the credibility of the results (Creswell and Miller, 2000). The relative homogeneity of our sample increased the confirmability of our results by fostering the emergence of recurrent themes and patterns (Ray et al., 2013). Finally, one of the most important measures taken was to reach saturation of themes and data (Creswell, 2014).

Other procedures were taken to increase the level of validity of the results. The triangulation of data from literature review and interviews and the triangulation of our results with those of other studies (Creswell, 2014) showed that several of our findings correspond with those of other researchers. This includes those with different methodologies and sample compositions, even if they were interested in other categories of diseases or tests. The credibility of the study has been enriched by the triangulation of researchers having in-depth field experience and different expertises in prenatal diagnosis

## **Conclusion**

This article provides a unique and detailed qualitative picture of the positions of 15 pregnant women with a low risk for a genetic abnormality, with regards to the information they considered useful to know or to ignore about the genome of what they consider to be their unborn child. It also reports the reasons that support their positions. While some of our findings are confirmed by different researchers, other results of our research are contributing in an original way to the development of knowledge and reflection on the needs and concerns of pregnant women in the context of PPM.

The data collected from these women also calls for vigilance regarding medical, normative and political decisions that could be made from consensus sets that, even from rigorous studies, may only be due to methodological approaches, types of sampling, specific objectives or research contexts. Even though qualitative studies produce contextual, varied and emic information and have the merit to point out that the positions of research participants are not static, their results cannot be generalized. While the reliability of quantitative studies may be based on statistical approaches, they may also be informing us more about the researchers' interrogations than about the real motivations of pregnant women and couples. In the current state of knowledge, we are still far from having sufficient empirical and statistical evidence to speak and decide on their behalf, and to ensure the clinical and ethical quality as well as the beneficence of current and future PPM. In order to obtain an overall portrait more representative of the current situation, the results and the limits of our study and in the literature highlight the importance of developing a thorough and contextualized knowledge of the positions of different categories of women



and couples. They also point out the need for interdisciplinary and transdisciplinary approaches and mixed methods.

## References:

- Alsulaiman, A., Hewison, J., Abu-Amero, K.K., Ahmed, S., Green, J.M., Hirst, J., 2012. Attitudes to prenatal diagnosis and termination of pregnancy for 30 conditions among women in Saudi Arabia and the UK: Attitudes toward PND and TOP among women from the UK and Saudi Arabia. *Prenatal Diagnosis* 32, 1109–1113. <https://doi.org/10.1002/pd.3967>
- Bernhardt, B.A., Soucier, D., Hanson, K., Savage, M.S., Jackson, L., Wapner, R.J., 2013. Women's experiences receiving abnormal prenatal chromosomal microarray testing results. *Genetics in Medicine* 15, 139–145. <https://doi.org/10.1038/gim.2012.113>
- Bianchi, D.W., 2012. From prenatal genomic diagnosis to fetal personalized medicine: progress and challenges. *Nature Medicine* 18, 1041–1051. <https://doi.org/10.1038/nm.2829>
- Bouffard, C., 2000. Le développement des pratiques de la génétique médicale et la construction des normes bioéthiques. *Anthropologie et sociétés* 24, 73–90.
- Bryant, L.D., Green, J.M., Hewison, J., 2010. The role of attitudes towards the targets of behaviour in predicting and informing prenatal testing choices. *Psychology and Health* 25, 1175–1194.
- Caplan, A.L., 2012. Without an Adequate Ethical Infrastructure, the Road to Personalized Medicine Will Be Rocky at Best. *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 92, 411–412. <https://doi.org/10.1038/clpt.2012.142>
- Carrieri, D., Farrimond, H., Kelly, S., Turnpenny, P., 2016. Families dealing with the uncertainty of genetic disorders: the case of Neurofibromatosis Type 1. *Sociology of health & illness* 38, 753–767.
- Clancy, T., 2010. A clinical perspective on ethical arguments around prenatal diagnosis and preimplantation genetic diagnosis for later onset inherited cancer predispositions. *Familial Cancer* 9, 9–14. <https://doi.org/10.1007/s10689-009-9271-7>
- Côte, L., Turgeon, J., 2002. Comment lire de façon critique les articles de recherche qualitative en médecine. *Pédagogie Médicale* 3, 81–90. <https://doi.org/10.1051/pmed:2002018>
- Creswell, J.W., 2014. *Research design: qualitative, quantitative, and mixed methods approaches*, 4th ed. ed. SAGE Publications, Thousand Oaks.
- Creswell, J.W., 2013. *Qualitative Inquiry and Research Design: Choosing Among Five Approaches*. SAGE.
- Creswell, J.W., Miller, D.L., 2000. Determining validity in qualitative inquiry. *Theory into practice* 39, 124–130.

d'Arripe, A., Oboeuf, A., Routier, C., 2014. L'approche inductive : cinq facteurs propices à son émergence. *Approches inductives : Travail intellectuel et construction des connaissances* 1, 96–124.

de Jong, A., de Wert, G.M.W.R., 2015. Prenatal Screening: An Ethical Agenda for the Near Future: Prenatal Screening: An Ethical Agenda for the Near Future. *Bioethics* 29, 46–55. <https://doi.org/10.1111/bioe.12122>

Dolan, S.M., 2014. Personalized Genomic Medicine and Prenatal Genetic Testing. *JAMA* 312, 1203. <https://doi.org/10.1001/jama.2014.12205>

Dondorp, W., Sikkema-Raddatz, B., de Die-Smulders, C., de Wert, G., 2012. Arrays in postnatal and prenatal diagnosis: An exploration of the ethics of consent. *Human Mutation* 33, 916–922. <https://doi.org/10.1002/humu.22068>

Dondorp, W.J., de Wert, G.M.W.R., 2013. The 'thousand-dollar genome': an ethical exploration. *European Journal of Human Genetics* 21, S6—S26. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.73>

Donley, G., Hull, S.C., Berkman, B.E., 2012. Prenatal whole genome sequencing. *Hastings Center Report* 42, 28–40.

Etchegary, H., Potter, B., Howley, H., Cappelli, M., Coyle, D., Graham, I., Walker, M., Wilson, B., 2008. The influence of experiential knowledge on prenatal screening and testing decisions. *Genetic testing* 12, 115–124.

Fortin, F., Gagnon, J., 2010. Fondements et étapes du processus de recherche : méthodes quantitatives et qualitatives. Chenelière éducation, Montréal.

Fusch, P.I., Ness, L.R., 2015. Are we there yet? Data saturation in qualitative research. *The qualitative report* 20, 1408.

García, E., Timmermans, D.R., van Leeuwen, E., 2008. The impact of ethical beliefs on decisions about prenatal screening tests: searching for justification. *Social Science & Medicine* 66, 753–764.

Genoff Garzon, M.C., Rubin, L.R., Lobel, M., Stelling, J., Pastore, L.M., 2018. Review of patient decision-making factors and attitudes regarding preimplantation genetic diagnosis. *Clinical genetics* 94, 22–42.

Gibbs, G.R., 2008. *Analysing qualitative data*. Sage.

Gottfredsdóttir, H., Sandall, J., Björnsdóttir, K., 2009. 'This is just what you do when you are pregnant': a qualitative study of prospective parents in Iceland who accept nuchal translucency screening. *Midwifery* 25, 711–720. <https://doi.org/10.1016/j.midw.2007.12.004>

Guba, E.G., Lincoln, Y. s, 1994. Competing paradigms in qualitative research, in: *Handbook of Qualitative Research*. Norman K. Denzin, Yvonna S. Lincoln, Thousand Oaks, pp. 105– 117.

Hathaway, F., Burns, E., Ostrer, H., 2009. Consumers' desire towards current and prospective reproductive genetic testing. *Journal of genetic counseling* 18, 137–146.

Hill, M., Fisher, J., Chitty, L.S., Morris, S., 2012. Women's and health professionals' preferences for prenatal tests for Down syndrome: a discrete choice experiment to contrast noninvasive prenatal diagnosis with current invasive tests. *Genetics in Medicine* 14, 905–913. <https://doi.org/10.1038/gim.2012.68>

Hillman, S.C., Skelton, J., Quinlan-Jones, E., Wilson, A., Kilby, M.D., 2013. “If it helps ...” the use of microarray technology in prenatal testing: Patient and partners reflections. *American Journal of Medical Genetics Part A* 161, 1619–1627. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35981>

Hui, L., Bianchi, D.W., 2017. Noninvasive prenatal DNA testing: the vanguard of genomic medicine. *Annual review of medicine* 68, 459–472.

Juengst, E.T., Settersten, R.A., Fishman, J.R., McGowan, M.L., 2012. After the revolution? Ethical and social challenges in ‘personalized genomic medicine.’ *Personalized Medicine* 9, 429–439. <https://doi.org/10.2217/pme.12.37>

Kalynchuk, E.J., Althouse, A., Parker, L.S., Saller, D.N., Rajkovic, A., 2015. Prenatal whole—exome sequencing: parental attitudes. *Prenatal diagnosis* 35, 1030–1036.

Levenson, D., 2012. New technologies pave way for fetal personalized medicine: fetal genomic sequencing holds promise but heightens ethical concerns. *Am. J. Med. Genet. A* 158A, vii—viii. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35645>

Lippman, A., 1989. Prenatal Diagnosis: Reproductive Choice? Reproductive Control, in: Overall, C. (Ed.), *The Future of Human Reproduction*. Women's Press, Toronto, Ont, pp. 182– 194.

Maat-Kievit, A., Vegter-van der Vlis, M., Zoetewij, M., Losekoot, M., van Haeringen, A., Kanhai, H., Roos, R., 1999. Experience in prenatal testing for Huntington's disease in the Netherlands: procedures, results and guidelines (1987–1997). *Prenatal Diagnosis: Published in Affiliation With the International Society for Prenatal Diagnosis* 19, 450– 457.

Marchant, G.E., Lindor, R.A., 2013. Personalized medicine and genetic malpractice. *Genetics in Medicine* 15, 921–922. <https://doi.org/10.1038/gim.2013.142>

Munthe, C., 2015. A New Ethical Landscape of Prenatal Testing: Individualizing Choice to Serve Autonomy and Promote Public Health: A Radical Proposal: A New Ethical Landscape of Prenatal Testing. *Bioethics* 29, 36–45. <https://doi.org/10.1111/bioe.12126>

Norton, M.E., Rink, B.D., 2016. Changing indications for invasive testing in an era of improved screening. *Seminars in Perinatology* 40, 56–66. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.11.008>

Parens, E., 2015. Drifting away from informed consent in the era of personalized medicine. *Hastings Center Report* 45, 16–20.

Rapp, R., 1999. *Testing Women, Testing the Fetus: The Social Impact of Amniocentesis in America (Anthropology of Everyday Life)* 1st edition by Rapp, Rayna (1999) Hardcover.

Rapp, R., 1998. Refusing prenatal diagnosis: the meanings of bioscience in a multicultural world. *Science, Technology, & Human Values* 23, 45–70.

Ray, M.A., Morris, E., McFarland, M., 2013. Ethnonursing method of Dr. Madeleine Leininger, in: *Ethnonursing Method of Dr. Madeleine Leininger*. Cheryl Tatano Beck, New York, pp. 213–229.

Roberts, C., Franklin, S., 2004. Experiencing new forms of genetic choice: findings from an ethnographic study of preimplantation genetic diagnosis. *Human Fertility* 7, 285–293.

Romney, A.K., Weller, S.C., Batchelder, W.H., 1986. Culture as consensus: A theory of culture and informant accuracy. *American anthropologist* 88, 313–338.

Schendel, R.V., Dondorp, W.J., Timmermans, D.R., Hugte, E.J., Boer, A., Pajkrt, E., Lachmeijer, A., Henneman, L., 2015. NIPT-based screening for Down syndrome and beyond: what do pregnant women think? *Prenatal diagnosis* 35, 598–604.

Shuster, E., 2007. Microarray genetic screening: a prenatal roadblock for life? *The Lancet* 369, 526–529. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(07\)60239-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)60239-6)

Simpson, S.A., Harper, P.S., 2001. Prenatal testing for Huntington's disease: experience within the UK 1994-1998. *Journal of medical genetics* 38, 333–335.

Simpson, S.A., Zoetewij, M.W., Nys, K., Harper, P., Dürr, A., Jacopini, G., Yapijakis, C., Evers—Kiebooms, G., 2002. Prenatal testing for Huntington's disease: a European collaborative study. *European Journal of Human Genetics* 10, 689.

Skirton, H., 2015. Direct to consumer testing in reproductive contexts—should health professionals be concerned? *Life Sci Soc Policy* 11, 4. <https://doi.org/10.1186/s40504-014-0018-3>

Thomas, D.R., 2006. A General Inductive Approach for Analyzing Qualitative Evaluation Data. *American Journal of Evaluation* 27, 237–246. <https://doi.org/10.1177/1098214005283748>

Thorne, S., Kirkham, S.R., O'Flynn-Magee, K., 2004. The Analytic Challenge in Interpretive Description. *International Journal of Qualitative Methods* 3, 1–11. <https://doi.org/10.1177/160940690400300101>

Thorne, S.E., 2008. Interpretive description, Developing qualitative inquiry. Left Coast Press, Walnut Creek, CA.

Van Rij, M.C., de Koning Gans, P.A.M., van Belzen, M.J., Roos, R.A.C., Geraedts, J.P.M., De Rademaeker, M., Bijlsma, E.K., de Die-Smulders, C.E.M., 2014. The uptake and outcome of prenatal and pre-implantation genetic diagnosis for Huntington's disease in the Netherlands (1998–2008). *Clinical genetics* 85, 87–95.

Wang, L.A., 2014. Advances in Prenatal Screening and Diagnostics: Opportunities and Challenges [WWW Document]. <http://dukesciencereview.com/content/2-issues/2-2/Issue2.pdf>.

Wertz, D.C., Sorenson, J.R., Heeren, T.C., Opitz, J.M., 1984. Genetic counseling and reproductive uncertainty. *American Journal of Medical Genetics Part A* 18, 79–88.  
Westerfield, L., Darilek, S., van den Veyver, I., 2014. Counseling Challenges with Variants of

Uncertain Significance and Incidental Findings in Prenatal Genetic Screening and Diagnosis. *Journal of Clinical Medicine* 3, 1018–1032. <https://doi.org/10.3390/jcm3031018>

Williams, C., Sandall, J., Lewando-Hundt, G., Heyman, B., Spencer, K., Grellier, R., 2005. Women as moral pioneers? Experiences of first trimester antenatal screening. *Social science & medicine* 61, 1983–1992.

Wong, F.C., Lo, Y.D., 2016. Prenatal diagnosis innovation: genome sequencing of maternal plasma. *Annual review of medicine* 67, 419–432.

### ***3.2.2 Besoins en informations concernant les tests prénataux***

Comme nous l'avons vu dans le premier chapitre, la MPP démultipliera les possibilités qui s'offriront aux femmes enceintes, tant au niveau des tests que des informations accessibles à partir du génome fœtal. La littérature nous alerte toutefois sur le fait que ces femmes ne disposent pas nécessairement des connaissances nécessaires pour choisir le ou les tests qui leur conviendraient le mieux. Par conséquent, il apparaissait important de connaître leurs besoins, afin de mieux les accompagner dans les décisions qu'elles auront à prendre dans le contexte de la MPP.

On retrouve trois (3) différents types de besoins : celui d'être soutenues en matière d'informations sur les tests prénataux (sous-section 3.2.2.1), d'avoir accès aux sources d'informations qu'elles privilégient (sous-section 3.2.2.2) et d'être adéquatement accompagnées par les médecins et l'ensemble du personnel médical (sous-section 3.2.2.3).

#### ***3.2.2.1 Soutien en matière d'informations***

D'abord, les femmes enceintes rencontrées ont manifesté le besoin d'obtenir une information pertinente et adaptée sur les différents tests offerts, le type d'information qu'ils permettent d'obtenir sur le génome du fœtus, ainsi que sur leurs implications sur la grossesse et l'enfant à venir. Ces besoins se répartissaient en quatre (4) thèmes bien précis : la fiabilité des informations, les buts et finalités des tests proposés, leurs implications et leurs conséquences, ainsi que leurs étapes, procédures et alternatives. Nous avons constaté que toutes les femmes enceintes (celles ayant déjà des enfants, comme celles qui se préparaient à la venue d'un premier né) partageaient les mêmes besoins.

Certaines participantes (4/15) ont exprimé le besoin d'avoir accès à de l'information fiable, sur laquelle elles pourraient réellement s'appuyer. Pour elles, si les femmes enceintes et les gens en général se réfèrent souvent à Internet, c'est parce qu'il s'agit d'une source d'informations facilement accessible. Toutefois, elles considéraient que ce qui s'y trouve est plus ou moins crédible et que, pour la plupart, les gens n'ont pas les connaissances nécessaires pour discriminer les bonnes informations des mauvaises. En ce sens, ces

femmes aimeraient être guidées dans leurs démarches afin de déterminer la fiabilité des contenus qui seront à la base de leurs réflexions sur les tests prénataux.

Je pense que l'accès à l'information c'est une bonne chose, parce que je pense que plus les gens sont informés, bien informés, pas tout croche par un site Google louche, mais vraiment par quelqu'un qui sait de quoi il parle... Je pense que ça peut juste être positif, parce que la personne, au moins, en ayant l'information, elle est capable de réfléchir et capable de prendre une décision. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

En tant qu'infirmière, Patricia était à même de constater que les gens peuvent parfois se référer à des renseignements qu'elle considérait faux. Pour elle, comme la période de la grossesse suscite de grands questionnements, il semblait d'autant plus nécessaire d'avoir accès à des informations exactes.

La population en général [n'est] pas portée à aller chercher plus loin [...]. Ils vont aller « *chequer* » sur Internet, ils vont trouver une page, mais la page ne va pas être fiable du tout. On est dans ce style de population là. Je le vois, je travaille à [une institution de santé] j'ai vu que [...] les gens vont chercher des idées, tu [ne] sais pas d'où ça vient. Je pense qu'il faut vraiment quelqu'un qui explique, qui dit les bonnes affaires, qui transmet les bonnes informations [...]. Ce [n']est pas nécessairement la bonne information qui est véhiculée et nous [les femmes enceintes] on a tendance à aller regarder sur des sites Internet qui [ne] sont pas fiables, et je trouve que les femmes enceintes, on a beaucoup de questions aussi et beaucoup de manque de connaissances aussi. (Patricia, G1, infirmière)

Pour Annie, les tests prénataux avaient un statut particulier, puisque les décisions prises par rapport à ces tests peuvent avoir des conséquences directes sur le devenir du fœtus.

Je trouve qu'Internet c'est beau, c'est une belle ressource, mais pas pour des cas comme ça d'informations qui ont quand même des conséquences sur la vie d'un autre individu. Ça devrait être au moins balisé. [...]. C'est dans ce sens-là que je pense que oui, ça devrait vraiment passer par un médecin. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)



Un peu plus de la moitié des participantes (8/15) ont manifesté le besoin d'être informées sur les buts et les finalités des tests prénataux. Elles souhaitent principalement connaître leurs caractéristiques et savoir de façon détaillée le type d'informations qu'ils permettent d'obtenir. Comprendre la différence entre un test de dépistage et un test diagnostique leur semblait particulièrement important. D'ailleurs, sur la base de leurs expériences, certaines d'entre elles (8/15) déploraient le manque d'informations préalables au DC. Elles nous ont confié qu'elles auraient eu besoin de plus de détails sur ce test avant d'y recourir, afin de comprendre précisément à quoi il servait et comment il était effectué. C'est principalement la nature probabiliste du dépistage prénatal qui leur semblait le plus difficile à comprendre et qui, à leur avis, nécessiterait de prendre le temps nécessaire pour bien l'expliquer. Par exemple, le résultat relatif au risque de T21 n'était pas clair pour certaines participantes, puisqu'elles n'étaient pas en mesure de juger si le niveau de risque révélé par le test était élevé ou non. En tant que médecin, Zoé était à même de constater les difficultés que les notions de risque et de probabilité pouvaient apporter dans le contexte du DC.

Je pense que le dépistage, c'est plus « *touchy* », parce qu'il faut vraiment que les femmes comprennent que c'est un dépistage et que ce [n']est pas vraiment un test qui va te dire si ton enfant a la maladie ou non. (Zoé, G3/2E, médecin)

D'ailleurs, bien qu'elle soit infirmière, Patricia a également éprouvé de la difficulté à bien comprendre et assimiler le résultat de son DC.

Tu reçois un résultat, OK... Avec le dépistage, tu as une chance sur tant. Excuse-moi, mais même moi, je suis infirmière et je [ne] sais pas qu'est-ce que ça veut dire. C'est quoi ? C'est beaucoup, ce [n']est pas beaucoup ? J'ai-tu beaucoup de risque ? Expliquez-moi ! (Patricia, G1, infirmière)

Plusieurs des femmes rencontrées (9/15) ont communiqué leur besoin d'être informées des implications et des conséquences possibles des tests prénataux. Pour certaines, il s'agissait de connaître les « deux côtés de la médaille », ainsi que les « pour et les contres » de ces tests. Ces informations leur semblaient nécessaires pour être en mesure de se faire leur propre idée sur la valeur qu'elles accordaient à ces tests. Corine, par exemple, souhaiterait

que les femmes enceintes puissent connaître les conséquences (positives ou négatives) qu'implique le fait d'avoir accès à une plus grande quantité d'informations sur le génome fœtal. Elle résumait sa pensée dans les propos suivants:

Il faut les informer, qu'est-ce que ça l'implique ? Autant c'est l'fun, tu peux connaître pleins de types de maladies, mais aussi... est-ce que c'est 100 % sur, qu'est-ce que toi ça va t'amener dans ta vie de savoir que ton enfant va avoir un bec de lièvre ou pas ? Est-ce que tu vas juste capoter<sup>7</sup> ? (Corine, G1, bénéficiaire de l'assistance sociale)

Océane abondait dans le même sens, puisqu'elle considérait qu'il était important que les femmes enceintes puissent connaître les caractéristiques des maladies qui peuvent être dépistées ou diagnostiquées à l'aide des tests prénataux. Pour elle, on devrait leur dire s'il existe ou non des traitements pour ces maladies, car il s'agit d'une information primordiale pour décider des maladies qu'on veut connaître ou ignorer chez le fœtus et, par conséquent, des tests à privilégier.

Tu le sais que ton enfant peut avoir cette maladie, je vais t'expliquer c'est quoi, qu'est-ce que ça [...] amène, c'est quoi les traitements et après ça c'est toi qui décides (Océane, G1, étudiante en science de la santé).

Le dernier besoin en informations mentionné par une grande partie des participantes (10/15) concernait la nécessité de connaître les étapes et les procédures inhérentes aux différents tests prénataux disponibles, ainsi que les alternatives qui pouvaient être proposées. Pour Zoé, par exemple, il était essentiel que les femmes enceintes comprennent que si les résultats d'un dépistage annoncent un risque élevé, un DPN invasif leur serait proposé. Il faut aussi qu'elles sachent que si ce dernier revient avec un résultat positif, elles seront placées devant le dilemme d'avoir à choisir d'interrompre ou non la grossesse. Selon Zoé, il semblait impossible que les femmes enceintes puissent prendre des décisions

---

<sup>7</sup> Cette expression prend plusieurs sens dans le langage québécois. Elle sert toutefois à traduire une émotion très forte, qui fait perdre le contrôle. Dans le contexte de cet extrait, le terme signifie paniquer, être très ébranlée.

éclairées sur le DC, sans être informées de l'ensemble du processus et du choix déchirant qu'elles seront peut-être amenées à faire.

Tu [ne] peux pas prendre une décision sur ça [DC], si tu ne connais pas ça [DPN invasif] [...]. Je veux dire, si tu [ne] sais pas que l'étape d'après c'est de faire une piqûre dans ton ventre, que tu vas peut-être perdre ton bébé, ben ça peut changer ta décision initiale. (Zoé, G3/2E, médecin)

Pour ce qui est du dépistage basé sur l'ADNf, la plupart des participantes (11/15) ignoraient qu'il était disponible au Québec, dans certaines cliniques privées. Elles déploraient que les médecins faisant le suivi de leur grossesse n'aient pas pris la peine de les informer de cette alternative qui, dans certaines circonstances, aurait pu les intéresser. Celles pour qui le fait de payer pour un test n'était pas un obstacle affirmaient qu'il serait nécessaire que les femmes enceintes sachent minimalement qu'un tel test existe. Dans leurs perceptions, ce type de dépistage pourrait bonifier le parcours des tests prénataux pour les femmes enceintes qui ont reçu un résultat de risque élevé au DC. Zoé nous l'expliquait dans cet extrait d'entrevue:

De savoir qu'il existe un dépistage avec ADN fœtal, peut-être que quelqu'un pourrait prendre la décision de dire « moi, si le dépistage prénatal revient élevé, je vais faire le dépistage avec ADN fœtal » et vois-tu, ce [n']est pas un test diagnostique, mais c'est pas mal précis, si jamais lui revient positif, peut-être que j'envisagerais l'amniocentèse à ce moment-là. Mais au moins, ça sera beaucoup plus fiable que le dépistage usuel. (Zoé, G3/2E, médecin)

Afin de donner l'opportunité aux femmes enceintes de prendre une décision réellement éclairée, les participantes étaient d'avis que les professionnel(le)s de la santé ne devraient pas filtrer l'information à laquelle elles devrait avoir accès. Elles souhaitaient qu'on leur expose l'ensemble des possibilités, en leur traçant un portrait complet des tests et des informations disponibles. Ce, en vue de leur permettre de prendre des décisions basées sur leurs besoins et leurs valeurs personnelles.

Je pense que de donner plus d'informations, ça permet à une femme de prendre la décision qui, pour elle, va être la meilleure. Je veux dire, si elle veut tout savoir, si elle veut juste savoir la trisomie, ou elle veut savoir X Y Z maladies, c'est correct, c'est un choix personnel. On va vous offrir juste ça et choisis, alors qu'il y a d'autres choses qui existent ultimement, non... Je pense qu'il faut dire, regardes, voici le portrait, voici ce qu'on peut faire, maintenant, dis-moi ce que toi tu veux faire. (Zoé, G3/2E, médecin)

Dans le même ordre d'idée, Delphine spécifiait qu'il serait bien d'informer les femmes enceintes non seulement de ce qui existe au moment où elles sont enceintes, mais d'aller au-devant de l'information, en sensibilisant les futures mères aux tests en développement, qui pourraient être disponibles sous peu. « Avoir une idée de ce qui s'en vient, avoir une idée de ce qui est disponible, je pense que oui, ça serait vraiment bien » (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé).

### 3.2.2.2 Sources d'informations privilégiées

Les participantes ont identifié trois (3) sources où elles vont puiser pour accéder aux informations qui leur semblaient importantes: les professionnel(le)s de la santé, le guide *Mieux vivre avec notre enfant de la grossesse à deux ans*<sup>8</sup> et Internet.

Les professionnel(le)s de la santé représentaient la source d'informations privilégiée de la majorité des participantes (13/15). Pour elles, il n'y avait pas de meilleure ressource que les médecins, les infirmier(ère)s ou les sages-femmes pour répondre à leurs questions. Elles disaient avoir confiance en leurs expertises et considéraient que les informations qu'ils ou qu'elles partagent sont fiables et justifiées. Pour ces femmes, s'en référer aux professionnel(le)s de la santé leur permettait de prendre de meilleures décisions vis-à-vis des tests prénataux et de la grossesse en général.

---

<sup>8</sup> Le *Mieux Vivre* (*Mieux vivre avec notre enfant de la grossesse à deux ans*) est un guide de référence portant sur la grossesse et l'enfance rédigé par l'Institut national de santé publique du Québec et offert gratuitement aux parents au début de la grossesse : [https://www.inspq.qc.ca/sites/default/files/documents/mieuxvivre/mv2017\\_guide.pdf](https://www.inspq.qc.ca/sites/default/files/documents/mieuxvivre/mv2017_guide.pdf)

La capacité des professionnel(le)s de la santé à personnaliser l'information était un autre des facteurs faisant en sorte qu'ils ont été désigné(e)s comme leur principale source d'informations. Selon elles, « contrairement à un livre ou à une page Internet », ils peuvent adapter l'information qu'ils transmettent en fonction de la personne rencontrée et en tenant compte de ses intérêts, ce qui était très apprécié des participantes. De plus, elles considéraient que certaines personnes n'aiment pas lire ou ne sont tout simplement pas capables de comprendre l'information en la lisant. La personnalisation selon les intérêts de chacune était aussi un aspect important. Les participantes valorisaient le fait que les professionnel(le)s de la santé étaient en mesure de sélectionner l'information pertinente pour leur patiente, contrairement à un livre où la façon de transmettre l'information est moins ciblée. Zoé, en se basant sur son expérience professionnelle et personnelle, résumait bien les avantages mentionnés ci-haut.

Ce [n]'est pas toutes les femmes qui ont des niveaux de lecture qui sont super bons, qui vont comprendre la lecture de tout ça. On a juste à regarder le *Mieux vivre* pour comprendre qu'il faut que ça soit très simplifié pour que tout le monde le comprenne, donc le fait que ce soit écrit, que ce soit pas personnalisé, que la femme ne puisse pas poser de question, je pense que c'est pas bon. Je pense qu'il faut que ça soit fait, de un, avec quelqu'un qui va pouvoir s'ajuster, puis répondre aux questions au fur et à mesure. (Zoé, G3/2E, médecin)

La possibilité de poser des questions et d'interagir directement avec quelqu'un qui peut leur répondre était l'un des avantages des professionnel(le)s de la santé comme source d'informations privilégiée. Ceci n'était cependant pas le cas pour les deux autres sources d'informations identifiées par les participantes.

En plus des professionnel(le)s de la santé, plus de la moitié des participantes (8/15) appréciaient consulter des sources d'informations complémentaires sur les tests prénataux comme le guide *Mieux vivre* et Internet. Ces moyens de s'informer présentaient l'avantage d'être accessibles rapidement, simplement et en tout temps. Karla, par exemple, consultait le *Mieux vivre*, une ressource qu'elle considérait fiable et qui est offerte gratuitement à toutes les femmes enceintes du Québec. Elle croyait toutefois qu'on devrait pouvoir y

retrouver toutes les informations sur les tests prénataux. Pour Patricia, les informations devraient être diffusées de plusieurs façons, afin de s'adapter aux différents types de personnes. Elle aussi souhaitait que les informations sur les tests prénataux se retrouvent dans le livre *Mieux vivre*, mais elles croyaient aussi qu'elles devraient être communiquées de façon détaillée par les professionnel(le)s de la santé.

Je pense les deux [*Mieux vivre* et les professionnel(le)s de la santé], parce que le *Mieux vivre*, elles [les femmes enceintes] ne le regardent pas plus, mais il y a des femmes qui le regardent, ça dépend tout le temps de quel type de personne que tu es. [Par conséquent, il y a] des femmes qui le regardent, il y en a d'autres que non. (Patricia, G1, infirmière)

Pour Maryse, par contre, l'information écrite représentait un avantage, puisqu'elle considérait que les professionnel(le)s de la santé n'ont pas nécessairement le temps d'expliquer tous les tests prénataux aux femmes enceintes. L'accès aux professionnel(le)s de la santé étant parfois restreint en raison de leur horaire chargé et des contraintes budgétaires dans le milieu de la santé. Par conséquent, elle appréciait avoir en tout temps, sous la main, des informations écrites fiables. « Je pense qu'il y a un manque de budget et de temps pour tout le monde » (Maryse, G2/1E, serveuse).

Selon plusieurs participantes (9/15), Internet était aussi considéré comme une source d'informations non négligeable en raison de sa grande accessibilité. Cependant, encore une fois, ces femmes soutenaient que certaines catégories de personnes n'avaient pas les aptitudes pour comprendre adéquatement ces informations et encore moins pour discriminer ce qui est exact de ce qui ne l'est pas. D'autant plus qu'elles considéraient Internet comme une source d'informations peu fiable et préféraient s'informer directement auprès des professionnel(le)s de la santé. « Je trouve que ça demande trop d'esprit critique pour quelqu'un qui n'est pas du domaine [...] » (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé). Malgré tout, il s'agissait d'une ressource qu'elles disaient consulter régulièrement en raison de sa facilité d'accès. Elles gardaient toutefois en tête que certaines informations devaient être validées avec des sources plus fiables.

### 3.2.2.3 Accompagnement adéquat par les professionnel(le)s de la santé

Dans les discussions sur ce dont les femmes enceintes ont besoin pour prendre une décision éclairée en relation avec les tests prénataux et la MPP, celui d'être adéquatement accompagnées par un(e) professionnel(le) de la santé est clairement ressorti. Pour les participantes, il était nécessaire qu'un(e) expert(e) de la santé les accompagne à chaque étape des tests prénataux. Toutefois, pour répondre réellement à leurs attentes et à leurs besoins, cet accompagnement devait présenter certaines caractéristiques: accessibilité et disponibilité, lien relationnel avec les professionnel(le)s de la santé, transmission de l'information, conseils et soutien respectant l'autonomie reproductive.

Dans un premier temps, afin d'avoir un accompagnement en phase avec leurs besoins, quelques femmes enceintes (2/15) étaient d'avis que les professionnel(le)s de la santé devaient être accessibles et disponibles, non seulement lorsqu'il est question des tests prénataux, mais pour l'ensemble du suivi de grossesse. Étant donné que la grossesse est une étape de la vie où les femmes se posent plusieurs questions, elles pensaient qu'un accompagnement adéquat devrait nécessairement impliquer un accès rapide aux professionnel(le)s de la santé.

Ce que je trouve dommage... Oui, il y a Info Santé<sup>9</sup>, mais [parfois]... Je suis infirmière, j'ai eue des saignements, j'ai eu des « *spotting* ». Même si t'appelles à Info Santé ou quoique ce soit, même si t'es infirmière, ça te stress pareil. T'aimerais avoir un accès plus direct. (Patricia, G1, infirmière)

De plus, les besoins relatifs à l'accès et à l'accompagnement valaient pour toutes les grossesses. Maryse, qui en était à sa deuxième grossesse, déplorait que son médecin était moins accessible, même si son besoin d'accompagnement était le même qu'au moment où elle attendait son premier enfant. Corine ressentait elle aussi le besoin que la sage-femme

---

<sup>9</sup> Info-Santé 811 est un service de consultation téléphonique gratuit et confidentiel. Le 811 est le numéro de téléphone unique de ce service. Composer le 811 permet de joindre rapidement une infirmière en cas de problème de santé non urgent. [...] Le service est offert 24 heures par jour, 365 jours par année. Toute personne résidant au Québec peut appeler Info-Santé 811 pour elle-même ou pour un proche. Les infirmières du service de consultation téléphonique 811 évaluent et font des recommandations en fonction de votre état de santé. Elles peuvent répondre à vos questions et vous diriger selon votre situation vers la ressource la plus appropriée de votre territoire. (Gouvernement du Québec, 2017).

en charge de son suivi soit accessible, surtout pour répondre à ses interrogations et pour partager les réflexions qu'elle pouvait avoir par rapport aux tests prénataux et aux autres aspects de sa grossesse.

En plus de l'accessibilité et de la disponibilité, près de la moitié des participantes (7/15) considérait que le lien relationnel avec les professionnel(le)s de la santé est primordial. De leur point de vue, un lien relationnel adéquat se base sur une attitude d'ouverture de la part des prestateur(trice)s de soins de santé. Cette ouverture devant permettre aux femmes enceintes de se sentir à l'aise et de jouer un rôle actif dans les prises de décisions.

Je pense qu'il faudrait vraiment qu'il y ait une attitude d'ouverture pour que le patient se sente à l'aise et qu'à l'inverse, le patient comprenne qu'il peut jouer un rôle actif là-dedans. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

L'attitude d'ouverture, appréciée par les femmes enceintes, leur permettait de poser des questions importantes pour elles, lors des rencontres de suivi de grossesse. La plupart des participantes avaient énormément de questions à poser. Certaines avaient même des listes préparées à l'avance, lors de leurs rendez-vous médicaux. « J'arrive dans son bureau, ben souvent, j'ai [...] des questions [...]. Des fois je me fais une petite feuille avec qu'est-ce que je voulais lui poser » (Flavie, G1, infirmière).

Pour près de la moitié des participantes (7/15), un accompagnement adéquat devait s'étaler sur toute la durée de la grossesse et permettre d'être suffisamment informée pour prendre des décisions éclairées concernant les tests prénataux. Les femmes rencontrées soutenaient qu'une bonne relation interpersonnelle avec les professionnel(le)s de la santé qui les suivaient, permettait d'améliorer l'accompagnement qui leur était offert. Ces besoins sont bien illustrés dans les propos de Maryse et d'Océane.

Tu es à l'aise avec quelqu'un ou tu [ne] l'es pas, ça clique ou ça clique pas. [Il y a] des médecins avec qui je vais être super à l'aise, je vais poser plus de questions, d'autres je vais l'être moins. (Maryse, G2/1E, serveuse)



Des fois, juste te faire rassurer un peu c'est le fun, même si c'est un médecin, c'est pas obligé d'être quelqu'un de complètement froid. (Océane, G1, étudiante en science de la santé)

Pour répondre aux besoins en accompagnant des femmes enceintes, la plupart d'entre elles (13/15) estimait que les professionnel(le)s de la santé devraient également s'assurer de transmettre un niveau d'informations adéquat. Certaines disaient ne rien connaître dans le domaine des tests prénataux. Par conséquent, elles croyaient qu'il était du devoir des professionnel(le)s de la santé de prendre l'initiative de les informer sur ces sujets.

Je [n']aurais pas pu aller m'informer là-dessus, parce que je ne le savais pas. Je pense qu'il a comme un devoir de médecin de nous donner l'information sur certaines choses. (Sabrina, G1, psychoéducatrice)

Je [n']ai pas de bases en médecine. Oui, OK, j'ai accès à l'information, mais comment chercher, où chercher ? Moi je trouve que c'est du devoir du médecin de m'en informer ! (Jocelyne, G6/3E, mère au foyer)

Pour Delphine et Patricia, la prise de décision éclairée était directement associée à la transmission d'informations sur les tests prénataux par les professionnel(le)s de la santé.

Je trouve ça important qu'ils [les professionnel(le)s de la santé] donnent beaucoup d'informations, le plus possible d'informations par rapport à ces tests-là [tests prénataux] pour que justement les personnes puissent prendre des décisions éclairées. (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé)

Patricia allait même jusqu'à dire que le médecin devait « enseigner » l'information à ses patientes. « Je pense qu'on a toutes notre vision et on a toutes notre compréhension, donc il faut vraiment un enseignement pour faire une décision éclairée » (Patricia, G1, infirmière).

Dans le cas où les professionnel(le)s de la santé ne se sentiraient pas à l'aise de parler des tests prénataux, Jocelyne ajoutait qu'ils/elles devraient référer les femmes enceintes à la bonne ressource ou encore à un(e) autre professionnel(le) de la santé.

Qu'il soit accompagné [le professionnel(le) de la santé traitant] par quelqu'un qui connaît ça. Comme moi, mon cabinet où je vais, c'est un cabinet de gynécologues. Pourquoi [il n'y] aurait pas une personne dans ce cabinet-là pour ça [les tests prénataux]. (Jocelyne, G5/3E, maman à la maison)

En plus de devoir transmettre l'information ou d'indiquer à quel endroit aller la chercher, les participantes souhaiteraient que les professionnel(le)s de la santé vulgarisent ces connaissances en termes compréhensibles, ce qui rejoint leur besoin pour une information personnalisée en fonction de leurs intérêts et leurs capacités.

Je pense que le médecin a un rôle aussi à jouer dans le décortilage de l'information et s'assurer de la manière qu'il le rend au patient, que ce soit bien compris et que le patient se sente vraiment plus accompagné là-dedans. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Toujours dans l'esprit d'un accompagnement adéquat, les participantes (10/15) ont aussi mentionné le besoin de recevoir des conseils non directifs, respectueux de leur autonomie reproductive. Si elles appréciaient recevoir le soutien et les conseils des professionnel(le)s de la santé, elles ne souhaitaient pas connaître leurs opinions personnelles, ni se faire influencer. Pour elles, le rôle de « conseillers-informateurs » des professionnel(le)s de la santé devait se restreindre à des informations neutres et objectives.

L'expliquer [...] de façon vraiment neutre, pour pas inciter les gens à dire « ah ben je le veux » ou quoique ce soit. [...] Je pense que c'est [plus le rôle d'] un conseiller. Il me donne l'information et il me conseille par rapport à ça, mais je le vois vraiment plus conseils santé. [...] Mon médecin, il aurait pas eu de rôle à jouer dans la décision de le garder ou pas [le fœtus], ça, ça n'a pas rapport avec lui. Mais [pour] ce qui est de m'informer sur les tests que je peux avoir, sur qu'est-ce qui peut m'aider à me préparer à l'accouchement, ça, je considère que c'est comme un conseiller. Il va

te donner l'information [...]. Il va te dire ça serait bon pour telle affaire, pi tu prendras ta décision après. (Océane, G1, étudiante en science de la santé)

### **3.3 Points de vue sur la participation et la responsabilité en médecine personnalisée en période prénatale**

Cette dernière partie du troisième chapitre aborde les résultats en lien avec le troisième objectif spécifique qui visait à : « explorer les points de vue des femmes enceintes sur les notions de participation et de responsabilité dans le contexte de la MPP ». Au premier chapitre (partie 1.1), nous avons vu que la participation est une des bases de la médecine des « 4 P », paradigme sur lequel se fonde la MPP. Cette dimension participative implique une forme de responsabilisation des femmes enceintes. Les prochaines sections regroupent leurs points de vue sur le sujet. On y retrouve les résultats concernant l'importance qu'elles accordent à une participation active dans l'appropriation des connaissances sur les soins de santé prénataux (section 3.3.1), ainsi que leurs perceptions d'une conduite responsable dans le contexte de la MPP (section 3.3.2).

#### ***3.3.1 Participation active dans l'acquisition des connaissances***

De façon spontanée, les femmes enceintes ont toutes mentionné qu'elles participaient d'une façon active aux soins de santé prénataux et qu'elles étaient impliquées dans les prises de décisions s'y rapportant. Elles soutenaient l'importance de cette participation qui leur permettait de s'impliquer dans l'acquisition des connaissances qu'elles jugeaient importantes pour répondre à leur besoin de compréhension. Dans l'extrait qui suit, Antoinette explique bien la relation que les femmes établissaient entre l'implication personnelle et la compréhension des informations liées aux soins de santé prénataux.

C'est sûr que j'aime ça comprendre et tout ça. C'est sûr qu'avant d'y aller [faire le DC], je m'étais fait un peu expliquer qu'est-ce que j'allais chercher de plus et tout ça. [...] C'est sûr que même pendant [le test de DC] ben j'ai posé des questions [...], parce que ce [n']est pas quelque chose qu'on voit à tous les jours non plus. Pour nous aider à mieux comprendre. (Antoinette, G1, travailleuse sociale)

Lorsqu'on abordait les questions relatives à la participation et à l'acquisition des connaissances en vue d'atteindre un niveau de compréhension adéquat, quatre (4) raisons motivaient les participantes: 1) le fait d'être responsable de sa santé, 2) la capacité de transmettre l'information obtenue à leur partenaire, 3) l'apaisement des inquiétudes et 4) la singularité de la période de la grossesse.

Annie et Zoé, par exemple, considéraient que chaque femme enceinte était responsable de sa santé. De leur point de vue, cette responsabilité implique une participation active, voire proactive, qui signifie d'aller chercher l'information nécessaire pour avoir une bonne compréhension des tests prénataux, ainsi que de la grossesse en général.

Premièrement pour la grossesse, mais je dirais de façon générale. Je veux dire, le premier responsable de sa santé c'est la personne impliquée, ce n'est pas son médecin, ce n'est pas son infirmière, ce n'est pas son diététiste. Je veux dire, on est le principal responsable de notre santé. Si on [ne] la prend pas en charge, personne [ne] va le faire pour nous. (Zoé, G3/2E, médecin)

Il n'est pas rare que les femmes enceintes se rendent seules à la plupart des rendez-vous médicaux pour leur suivi de grossesse. Dans ce contexte, le besoin de comprendre de certaines femmes que nous avons interviewées était grandement motivé par le devoir de transmettre l'information reçue pendant les rencontres médicales à leur partenaire. Pour quelques participantes (2/15), il était important de s'investir pour bien comprendre les notions discutées lors des rencontres médicales et de s'informer suffisamment pour répondre aux questions de leurs partenaires, parce que ces derniers sont aussi impliqués dans les prises de décisions relatives aux tests prénataux et à la grossesse.

Moi, en fait, je considère que c'est le genre de [décision] que tu prends vraiment à deux, parce que c'est pas juste toi qui a un impact, lui aussi c'est son père, c'est son enfant autant qu'à toi, en tout cas, moi c'est ce que je pense. (Océane, G1, étudiante en science de la santé)

La troisième raison motivant la nécessité de participer et de s'impliquer pour comprendre les informations reçues ou accessibles dans le contexte des soins de santé prénataux était l'apaisement des inquiétudes. Plus de la moitié des participantes (8/15) ont souligné l'importance de bien comprendre les notions relatives à la grossesse, puisqu'il s'agit d'une étape de la vie des femmes où elles ont beaucoup de questionnements et d'inquiétudes. Selon elles, une participation active et un meilleur niveau de compréhension permettraient aux femmes enceintes de trouver les moyens d'atténuer ou d'apaiser leurs inquiétudes. Comme pour les soins et la grossesse en général, c'était aussi le cas pour les tests prénataux.

Si [il y] avait [quelque chose] qui m'inquiétait ou qui me trottait dans la tête, j'en reparlais à mon rendez-vous d'après, je gardais pas ça pour moi [...]. J'essaierais de [...] valider au fur et à mesure pour, justement, que je sois à l'aise dans la situation. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Finalement, comme nous l'avons évoqué dans ce chapitre, la grossesse est une étape singulière dans la vie des participantes. De leur point de vue, elle implique des actions, des réflexions et une compréhension des informations différente de celles prises dans la vie ordinaire, parce que les décisions prises à ce moment impliquent d'autres personnes importantes à leurs yeux, comme le fœtus qu'elles percevaient comme leur futur enfant et leur partenaire. D'où l'importance pour elles de comprendre les informations relatives aux tests prénataux.

C'est sur qu'en plus, dans cette situation-là, c'est quand même quelque chose qui se passe en dedans de toi... Comment je pourrais dire, juste faire un parallèle, dans une classe à l'université, j'étais pas du genre à lever tout le temps ma main pour poser des questions [...]. Mais dans ce contexte-là, c'est quand même quelque chose d'important et je veux comprendre, je [ne] me gênerai pas pour pouvoir éclaircir ma pensée. (Antoinette, G1, travailleuse sociale)

Comme nous l'avons vu, pour les femmes rencontrées, les connaissances devant mener à une compréhension adéquate devaient être récoltées lors des rencontres médicales avec les professionnel(le)s de la santé, leurs sources d'informations privilégiées. Cependant, Maryse

et Sabrina estimaient que les femmes enceintes devaient aussi faire leur bout de chemin. Au-delà du soutien des médecins, des infirmier(ère)s ou des sages-femmes, il leur paraissait malgré tout aussi important de s'impliquer afin de créer des conditions propices à l'acquisition des connaissances.

C'est sûr qu'au niveau médical, c'est à eux [professionnel(le)s de la santé] de nous offrir l'information, de nous dire où aller la trouver [...] mais au-delà de ça, je pense que c'est à nous aussi d'aller chercher l'information qu'il manque. (Maryse, G2/1E, serveuse)

Il y a peut-être quelque chose qui faut qui parte du médecin, il y a peut-être un devoir d'informer grossièrement les femmes enceintes et, après, si elles veulent avoir plus d'informations ou veulent pousser plus, ben qu'elles s'informent par elles-mêmes ou qu'elles reposent des questions au médecin. (Sabrina, G1, psychoéducatrice)

On voit ici l'importance pour certaines participantes (11/15) de ne pas se limiter aux informations transmises par les professionnel(le)s de la santé. Ainsi, une compréhension adéquate des tests prénataux devait également découler de démarches personnelles. Parmi les moyens proposés, on trouvait les livres, les pages Internet et même les discussions avec des membres de la famille ou des amis. Deux (2) facteurs étaient à la base de cette quête d'informations: le manque d'informations et l'initiative personnelle.

Certaines participantes (4/15) rapportaient avoir entrepris des démarches personnelles pour consulter d'autres sources d'informations, afin d'approfondir leurs connaissances et de répondre par elles-mêmes à leurs questions. Selon elles, l'information donnée par les professionnel(le)s de la santé était incomplète ou incompréhensible.

Est-ce que j'ai toutes les informations que je désirais... ? La plupart du temps, parce que soit que je m'informais à l'avance pour poser des questions ou, par [la suite], aux rendez-vous suivants, je reposais mes questions ou je consultais de la documentation entre temps. [...]. C'est sûr que si toi, de toi-même, tu [ne] vas pas [...] chercher [...] des informations, [il n'y aura] pas [...] une transmission d'informations importante qui va se faire [...]. (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé)

Pour d'autres (9/15), les démarches personnelles afin d'en savoir davantage n'étaient pas motivées par un manque d'informations ou de connaissances. Il s'agissait plutôt d'un geste naturel que d'aller chercher des informations par elles-mêmes. Certaines le faisaient pour se préparer et poser les bonnes questions à leurs rendez-vous médicaux.

Souvent, avant d'aller le voir [le médecin] moi, si j'ai eu un problème dans le mois, je vais toujours faire des recherches sur Internet, j'aime beaucoup ça m'informer moi-même et après je vais lui en parler. (Flavie, G1, infirmière)

Elles agissaient simplement dans un esprit pragmatique. Il leur semblait plus facile d'aller chercher de l'information dans les livres ou sur Internet, parce qu'elles considéraient être en mesure d'assimiler correctement les renseignements provenant de ces diverses sources d'informations. Étant donné que les rendez-vous médicaux sont parfois très courts, l'autoformation leur semblait une bonne manière de s'impliquer et d'approfondir leurs connaissances et, ainsi, d'avoir une meilleure compréhension des soins de santé et des tests prénataux.

Des fois, j'ai des questions, mais je pense que je suis plus... J'aime mieux aller chercher l'information par moi-même, ça me rassure. Si j'ai d'autres questions, je vais aller les poser [au professionnel(le) de la santé]. (Patricia, G1, infirmière)

D'autres appréciaient tout simplement le fait de lire et d'obtenir le plus d'informations possible sur la grossesse et les tests prénataux. S'informer était un plaisir pour elles, comme l'exprime Karla. « Moi j'aime bien lire, je lis [beaucoup], par Internet [...] je suis curieuse » (Karla, G2/1E, éducatrice).

Maintenant que nous avons exposé comment les femmes enceintes percevaient leur participation aux soins de santé prénataux, la prochaine section est dédiée à leurs points de vue sur la responsabilité qui accompagne la MPP.

### ***3.3.2 Conduites responsables et médecine personnalisée en période prénatale***

Pour faire suite aux propos de la section précédente concernant la participation, cette section aborde la question des différents points de vue des participantes concernant les responsabilités qu'elles croyaient ou non devoir endosser dans le contexte de la MPP. Pour bien marquer l'influence des contextes sur les perceptions, il apparaissait essentiel de rapporter les résultats qui allaient permettre de faire une distinction claire entre les responsabilités que ces femmes étaient convaincues d'avoir par rapport à la santé de leur futur enfant (sous-section 3.3.2.1) et celles qu'elles s'attribuaient lorsqu'il s'agissait de prendre des décisions relatives aux tests prénataux (sous-section 3.3.2.2), à l'enfant à naître, à la famille (sous-section 3.3.2.3), ainsi qu'aux points de vue qui concernaient leur responsabilité envers de tierces parties (sous-section 3.3.2.4).

#### ***3.3.2.1 Responsabilités portant sur la santé du futur enfant***

En tout premier lieu, lors des discussions concernant les responsabilités à prendre dans le contexte de la grossesse, d'une façon spontanée, les femmes rencontrées mentionnaient la grande part de responsabilité qu'elles considéraient devoir prendre concernant l'acquisition et le maintien de bonnes habitudes de vie. Par le biais des bons comportements pendant la période de la grossesse, elles se sentaient responsables de la santé de leur futur enfant. Par exemple, l'ensemble des participantes affirmait avec insistance qu'il est irresponsable pour une future mère de fumer la cigarette ou de boire de l'alcool pendant la grossesse. Selon elles, si les mauvais comportements menaient à la naissance d'un enfant malade, la mère en serait responsable.

Si tu bois et tu te drogues, moi je pense que tu n'es pas conscientisée, je ne pense pas que tu es prête à avoir un enfant si, pendant ta grossesse, tu n'es pas capable d'arrêter pendant neuf mois. (Bélinda, G1, caissière)

Si tu le sais, en connaissant les risques avec la cigarette ou l'alcool. Si toi tu continues de prendre de la drogue, c'est ta responsabilité si ton enfant ne naît pas en santé. (Océane, G1, étudiante en science de la santé)



Par contre, elles ne se considéraient pas responsables pour les maladies génétiques parce qu'elles disaient n'avoir aucun contrôle sur le fait que leur enfant puisse naître avec une de ces maladies. Pour appuyer le lien qu'elles effectuaient entre leur part de contrôle et leur part de responsabilités, certaines des femmes rencontrées mentionnaient qu'il existe des évènements imprévisibles et que même lorsque des tests prénataux sont faits, l'enfant peut quand même naître malade ou handicapé, ou encore, développer une maladie plus tard dans sa vie. Cette impuissance à contrôler ce type d'évènements justifiait une forme de désengagement des participantes face à l'obligation de recourir aux tests prénataux et la responsabilité d'avoir un enfant en santé à la naissance.

[Il y a] ben des choses qui sont imprévisibles. Son enfant pourrait naître en meilleur état que le mien, il se ferait frapper après, il aurait une hémorragie cérébrale, il deviendrait « légume », il serait paralysé. [...]. [Il y a] des affaires qui arrive et on a aucun contrôle sur la situation, donc je pense pas [qu'il y ait] une notion de responsabilité nécessairement [pour le] parent sur ce qu'il devrait ou ne devrait pas faire [un test prénatal]. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Antoinette soulevait aussi que le concept de santé peut être très subjectif et que, dépendant des contextes, il devenait difficile de statuer si un enfant est en santé ou non.

Si je mange bien et que je fais attention, je me maintiens en santé, donc je le maintiens en santé. Ce qui concerne les maladies, même si on passe des tests, on [ne] sait jamais, je peux accoucher et qu'il ait quelque chose. Je ne me mettrais pas de responsabilité sur moi, parce qu'on a aucun pouvoir là-dessus finalement. (Antoinette, G1, travailleuse sociale)

### 3.3.2.2 *Responsabilité et décisions relatives aux tests prénataux*

Pour ces femmes enceintes, la liberté de choix était au cœur de la prise de décisions quant aux tests prénataux. De leur point de vue, ce n'est pas la notion de responsabilité qui doit diriger les processus décisionnels. D'une façon très spontanée, les quinze participantes ont mentionné que la décision d'accepter ou de refuser un dépistage prénatal comme le DC, par exemple, doit demeurer purement personnelle, et n'impliquer que la femme enceinte et le

partenaire. Pour justifier cette position, elles affirmaient que ce serait elles qui s'occuperaient de l'enfant, s'il était malade ou handicapé et non pas la collectivité ou tout autre tierce partie.

Je pense que la décision nous appartient, peu importe comment l'enfant serait et que je voudrais le mettre au monde quand même, c'est moi qui va s'en occuper. (Antoinette, G1, travailleuse sociale)

Le respect des valeurs personnelles était aussi indissociable des raisons en faveur de la liberté de choix pour ce qui concerne les tests à passer ou la décision d'interrompre ou de poursuivre une grossesse.

[...] Non, je [ne] trouve pas ça bien en fait, qu'on te juge parce que tu as décidé de ne pas aller passer des tests génétiques. Je trouve que ça dépend de tes croyances, [il y] en a que peu importe ce que leur enfant va avoir, ils vont vouloir l'avoir quand même. Ça fait que est-ce que je peux te pointer du doigt par après, parce que tes croyances ont fait en sorte... Non, je [ne] suis personne pour juger ce que toi tu as pensé. (Océane, G1, étudiante en science de la santé)

Lors des entrevues, il a été possible de constater que tout ce qui concerne la grossesse est perçu comme étant de nature très sensible et intime. Pour ces femmes, les tierces parties (comme les médecins, les proches, excluant le partenaire) ne devraient pas intervenir, ou tenter d'intervenir, dans les décisions qu'elles avaient à prendre. Toutefois, si elles affirmaient être responsables de leur santé et de celle de l'enfant à naître lorsqu'elles veulent mener leur grossesse à terme, la responsabilité concernant les décisions à prendre par rapport aux tests prénataux relevaient plutôt de la vie personnelle et privée. Elles doivent être prises librement, sur une base personnelle et non pour se conformer à un devoir ou une responsabilité extérieure à elles-mêmes ou à leur entourage immédiat.

### 3.3.2.3 *Responsabilités envers l'enfant et la famille*

Bien que les tests prénataux n'étaient pas perçus comme relevant de la responsabilité parentale, les participantes ont cependant nuancé leurs propos sur la liberté de choisir. En fait, près de la moitié des femmes rencontrées (6/15) considérait qu'une certaine part de

responsabilité leur était inhérente. Elles parlaient ici de responsabilités envers elles-mêmes, leur couple et l'enfant à naître. Entre autres, elles craignent les impacts qu'un enfant malade pourrait avoir sur leur vie et sur celle de leur famille. La famille du conjoint de Bélinda, par exemple, est propriétaire d'un commerce. Éventuellement, elle et son conjoint reprendront l'entreprise familiale. Dans ce contexte, elle se sentait responsable face à son couple et à sa famille de recourir au DC, puisqu'elle considérait qu'un enfant trisomique pourrait « nuire » à ce projet qui leur tient à cœur.

Quelques femmes (3/15) ont aussi ajouté qu'elles se sentaient responsables de la qualité de vie et du bien-être de l'enfant qu'elles portaient. Elles mentionnaient que si elles ne faisaient pas le DC et que l'enfant était trisomique, elles se sentiraient coupables de sa souffrance.

Je le sais que je le ferais le test et que je ne voudrais pas mettre un enfant malade au monde... Je ne voudrais pas que mon enfant soit malade, pour lui, pour ne pas qu'il souffre, et pour moi aussi.  
(Océane, G1, étudiante en science de la santé)

Dans le contexte du DC, Maryse considérait que c'était une attitude responsable de chercher à connaître le risque que le fœtus soit atteint d'une anomalie chromosomique. De son point de vue, la trisomie d'un enfant ne relève pas de la responsabilité de la mère, mais par contre, le fait de ne pas aller chercher cette information alors qu'elle est accessible, lui paraissait irresponsable.

Si je ne passe aucun test, si je décide de ne pas le faire et que mon enfant est trisomique, c'est de ma faute... Bien, ce [n']est pas de ma faute s'il a cette maladie-là, mais c'est de ma faute si je ne l'ai pas su avant sa naissance. (Maryse, G2/1E, serveuse)

Par contre, même si Sabrina était prête à continuer sa grossesse si son enfant était diagnostiqué avec une trisomie, le fait de recourir à un test prénatal afin de connaître l'état de l'enfant constituait pour elle un comportement responsable. Dans son cas, une telle information allait permettre d'accueillir l'enfant le plus adéquatement possible.

Ils nous diraient, ton enfant est trisomique, on pourrait se préparer à l'accueillir. Je vais me chercher une garderie, peut-être que ça ferait partie des choses qu'on va aborder, donc oui, c'est sûr qu'il y a une responsabilité dans ces tests. (Sabrina, G1, psychoéducatrice)

#### 3.3.2.4 Responsabilité envers les tierces parties

Comme nous l'avons vu au début de ce mémoire, la MP et la médecine des « 4 P » visent deux grands objectifs: la prévention des maladies et la diminution des coûts de santé (section 1.1.1). Leur réalisation s'appuie sur une approche participative fondée sur la responsabilisation citoyenne en matière de santé. Dans le contexte prénatal, on peut envisager que l'idéologie prédictive, préventive, personnalisée et participative de la médecine des « 4 P », associée à des techniques et des tests prénataux de plus en plus performants, et éventuellement non invasifs, puissent faire pression sur les femmes enceintes et leurs partenaires. Dans ces conditions, les individus risquent de se sentir obligés de recourir à la MPP, non seulement pour des raisons personnelles, parentales ou familiales, mais aussi pour répondre à un idéal social de prévention des maladies et de diminution des coûts de santé.

Unaniment et spontanément, les participantes ont affirmé que la décision de recourir ou non à des tests prénataux, ne doit pas être associée ni de près ni de loin à une quelconque notion de responsabilité sociale. Elles considéraient que même dans un système public de santé comme celui du Québec, elles n'étaient pas moralement tenues de passer des tests prénataux et de mettre éventuellement un terme à une grossesse dans le but contribuer à la diminution des coûts de santé et, ainsi, de correspondre aux objectifs de la MPP. Antoinette et Zoé exprimaient clairement cette position:

Sérieusement, les contribuables je les aurais ben loin [...] Dans le sens que je [ne] pense pas qu'en mettant au monde un enfant qui a une maladie je me dirais « ah mon dieu, les contribuables vont payer pour lui toute sa vie ». Je pense que je me dirais que je vais l'élever du mieux que je peux, je vais lui donner tout ce que je peux. Oui, ça se peut que les contribuables [...] qu'ils m'aident un peu ou peu

importe. Je me dis un enfant, c'est un enfant, donc non, je [ne] me sentirais pas responsable envers la société. (Antoinette, G1, travailleuse sociale)

De dire que c'est une responsabilité sociale d'interrompre une grossesse d'un enfant trisomique, je pense que c'est sûr que je suis pas de cet avis-là [...]. Que la société décide que c'est des personnes indésirables, qui ne valent pas la peine de vivre finalement, ce à quoi je n'adhère pas du tout, on va s'entendre ! (Zoé, G3/2E, médecin)

Ces propos étaient aussi liés aux craintes des dérives eugénistes que pourrait entraîner l'idée d'une responsabilité collective visant à améliorer la santé générale de la société et de diminuer les coûts de son système de santé, en passant par le recours aux tests prénataux. Delphine évoquait clairement cette préoccupation par rapport à l'eugénisme.

En toute connaissance de cause [supposons que] que j'aurais su que j'avais un enfant handicapé et je décide de poursuivre ma grossesse et tout. Je pense que c'est correct, c'est un choix personnel. Est-ce que parce que je le savais, ce [n']est pas correct d'avoir imposé ça au reste de la société ? Je ne pense pas. En fait, c'est parce que vers quoi on tend à vouloir tout savoir et tout contrôler, à la limite c'est comme de l'eugénisme, c'est de la sélection, je trouve ça un peu intense personnellement. (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé)

Ces positions étaient en parfaite cohérence avec le fait que ces femmes considéraient que les décisions par rapport aux tests prénataux étaient personnelles. Pour elles, les enjeux de société, comme les coûts en santé, ne devraient pas peser sur les prises de décisions.

C'est une décision super personnelle, [et] justement, l'extérieur si tu veux, la société, ne devrait pas avoir à prendre une décision comme ça. Je trouve que c'est vraiment une question de libre arbitre, les gens en fonctions de leurs valeurs, en fonction de ce qu'ils savent qui va arriver par la suite, prendre leur propre décision et après ça vivre avec et la société va vivre avec. (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé)

Delphine rappelait aussi que même si l'enfant était malade et qu'elle aurait pu en « éviter la naissance » et soulager le système de coûts supplémentaires, au final, ce sont les familles qui s'occupent des enfants et non la collectivité. Dans la perception des femmes rencontrées, les conséquences négatives d'avoir un enfant malade étaient beaucoup plus lourdes pour le couple et la famille que pour la société. Pour elle, ce type d'enjeux ne devait pas être utilisé pour faire pression sur les femmes enceintes, en leur faisant croire que pour être citoyen(ne)s responsables il faut éviter de mettre au monde un enfant malade.

Oui, ça va [...] apporter un poids dans la société, mais ça reste que la majorité du fardeau retombe sur les épaules du parent, des parents, en fait. Donc c'est eux qui vont plus vivre les conséquences de ça et non pas l'entièreté de la population. (Delphine, G1, professionnelle de recherche en science de la santé)

Bien que la totalité des participantes était contre toute forme de responsabilité reproductive à visées collectives, elles étaient tout de même conscientes de l'existence du « regard des autres » et de la pression, même implicite, qu'il peut exercer sur les femmes enceintes pour les inciter à recourir aux tests prénataux. Elles rapportaient toutes combien les gens autour d'elles, proches ou non, sont prompts à juger leurs décisions et à faire part de leurs opinions au sujet des tests prénataux et de l'avortement.

Déjà quand tu dis le nom que tu penses donner à ton enfant, t'as droit à des « euh ! c'est ben laid ! » [...]. Je pense qu'[il] va toujours avoir quelqu'un [à] quelque part pour te passer un mauvais commentaire, pour te juger, peu importe la décision que tu vas prendre [...]. (Annie, G3/2E, étudiante en science de la santé)

Par contre, Corine attirait l'attention sur le fait que le « regard des autres » combiné à l'offre systématisée de certains tests, pouvait aussi inciter les femmes enceintes à croire qu'elles avaient le devoir de passer ces tests. Elle observait d'ailleurs que c'était déjà un peu le cas pour le DC, puisqu'elle en parlait davantage comme d'un test de routine, plutôt que comme un test nécessitant une décision personnelle et un consentement libre et éclairé.

J'ai l'impression que c'est quelque chose comme conventionnel, maintenant, aujourd'hui. Que t'es sensée avoir ton écho[graphie]. Tout le monde me demande « ah ben là, as-tu le sexe, ah ben là, as-tu un écho[graphie] ». C'est le premier truc qu'on te demande [...]. Si tu [ne le] fais pas [le DC], tu vas avoir tout le monde autour de toi qui [va] te dire: « ben là, tu [ne] l'as pas fait faire, c'est parce que c'est vraiment irresponsable ». [Est-ce que c'est] vraiment irresponsable ? (Corine, G1, bénéficiaire de l'assistance sociale)

Pourtant, plus de la moitié des femmes (9/15) se disait capable de se détacher complètement du « regard des autres » et ne pas se laisser influencer par les commentaires de ceux et de celles qui les entourent ou encore, par la société. Si pour d'autres (6/15), il semblait difficile de faire complètement abstraction de ce que la collectivité pouvait penser d'elles, elles considéraient quand même que la décision reste personnelle au final. « J'aurais peut-être trouvé ça dur, d'avoir les jugements des autres, mais ça reste ma décision en bout de ligne, j'aurais vécu avec » (Mathilde, G1, étudiante).

Toutefois, même si les décisions relatives aux tests prénataux sont personnelles et que la société n'a pas son mot à dire, il est intéressant de constater que, pour certaines femmes (7/15), ces décisions devaient être assumées. Même si ces futures mères accordaient de l'importance à ne pas juger les autres femmes enceintes par rapport à leurs décisions, elles indiquaient que lorsqu'une décision est prise, elle se doit d'être entièrement assumée. Flavie l'exprimait bien dans cet extrait de son entrevue:

Si la mère décide de faire le test et décide de le garder l'enfant, et que finalement, elle le place, et que ça coûte cher à la société, je ne trouve pas cela correct. (Flavie, G1, infirmière)

Dans un autre ordre d'idée, Antoinette apportait une nuance aux propos concernant l'absence de responsabilité envers la société exprimée par les femmes enceintes relativement aux tests prénataux. Pour elle, la société pourrait jouer un rôle positif et bénéfique en rendant les parents responsables d'avoir de bons comportements pendant la grossesse, afin d'améliorer les chances qu'ils aient un enfant en santé à la naissance. À noter qu'elle associait cette responsabilité seulement aux bonnes habitudes de vie pendant

la grossesse et non aux tests prénataux. « Je trouve qu'à un certain point, c'est correct [...]. Si tu veux que ton bébé soit bien, il faut que tu sois bien avant tout [...] » (Antoinette, G1, travailleuse sociale). Lorsque ce point de vue a été exposé aux participantes subséquentes, elles semblaient d'accord avec les propos d'Antoinette.



## CHAPITRE 4 — DISCUSSION

L'objectif général de cette étude était: *dans le contexte de la MPP, développer des connaissances sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes sans risque accru d'avoir un enfant avec une anomalie génétique et identifier les raisons qui sous-tendent leurs positions.* Pour y arriver, nous poursuivions trois objectifs spécifiques:

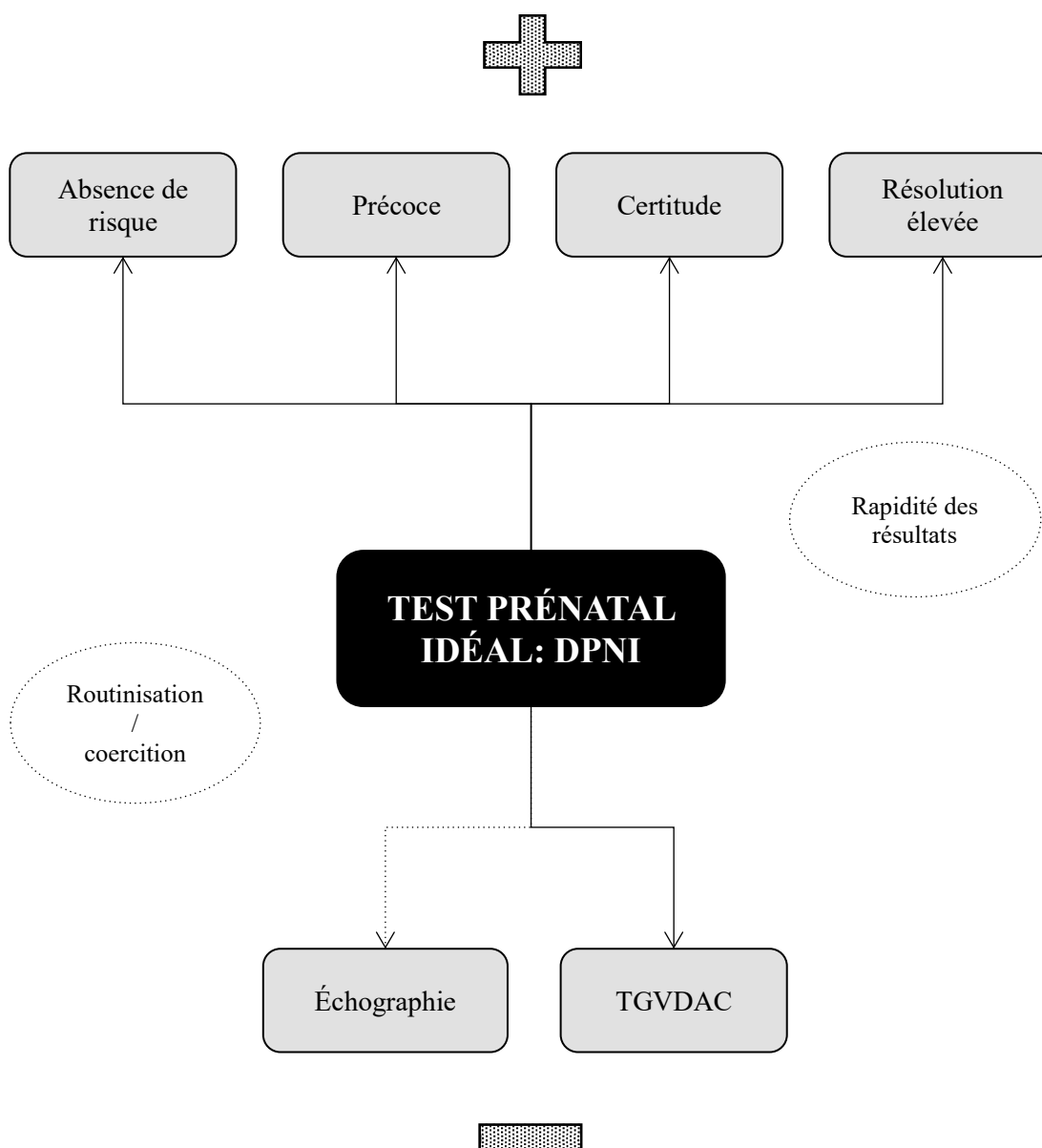
1. connaître les positions et les besoins des femmes enceintes concernant les caractéristiques, l'offre et la prestation des tests prénataux offerts ou en voie de l'être ;
2. identifier et décrire leurs besoins en informations sur le génome fœtal et les tests prénataux ; et,
3. explorer leurs points de vue sur les notions de participation et de responsabilité dans le contexte de la MPP.

En tenant compte de ces objectifs, ce chapitre discute de principaux résultats de la présente étude et les remet dans le contexte de la littérature actuelle. Quatre grands thèmes seront abordés. Les besoins et les points de vue des femmes enceintes rencontrées concernant: le test prénatal idéal (partie 4.1), la meilleure offre de services en matière de tests prénataux (partie 4.2), les conditions idéales pour prendre des décisions éclairées à l'ère de la MPP (partie 4.3) et les représentations influençant les points de vue relatifs à la responsabilité en MPP (partie 4.4). Nous accorderons aussi une attention particulière à l'influence des représentations sociales (RS) sur les points de vue et les besoins émis par les participantes. Le chapitre se conclut sur les forces et limites de cette recherche (partie 4.5), ainsi que sur les retombées et les perspectives envisagées (partie 4.6).

### 4.1 Test prénatal idéal

Les résultats de cette étude ont fait ressortir quel serait le test prénatal idéal pour les femmes enceintes que nous avons rencontrées. De façon générale, et s'il leur était offert gratuitement, elles avaient tendance à opter pour le DPNI. La figure 10 permet d'illustrer et de mettre en relation les caractéristiques (avantageuses ou non) du test idéal, telles que perçues par les participantes.

**Figure 10**  
**Test prénatal idéal**



Les femmes questionnées accordaient une importance particulière à un test prénatal sécuritaire qui n'encourt pas de risque de fausse couche comme le DPNI. La littérature sur les TPNI rapporte aussi que cette absence de risque représente un avantage majeur pour les femmes enceintes (Hill *et al.*, 2012 ; Farrell *et al.*, 2014a ; Lewis *et al.*, 2013 ; Vahanian *et al.*, 2014 ; Van Schendell *et al.*, 2014 ; Vanstone *et al.*, 2015). Il n'est donc pas surprenant de voir cette caractéristique apparaître lorsqu'il s'agit du test prénatal idéal. Le DPN invasif

était souvent synonyme de fausse couche pour les participantes de cette étude, et d'autres auteur(e)s en arrivent au même constat (Van Schendel *et al.*, 2014 ; Van Schendel *et al.*, 2015). Pour certaines femmes, ce risque est même suffisant pour décliner une procédure invasive comme l'amniocentèse (Ahman *et al.*, 2010). Malgré qu'aucune participante n'a été confrontée à cette décision, elles étaient toutes à même de souligner l'importance d'avoir accès à un test ne mettant pas en jeu l'avenir de la grossesse.

Le fait de pouvoir accéder à de l'information sur la santé du fœtus tôt pendant la grossesse faisait également faire partie des caractéristiques faisant du DPNI un test prénatal idéal. L'aspect précoce associé aux TPNI (comme le dépistage avec ADNf) apparaît comme un réel élément positif dans plusieurs études publiées au cours des dernières années sur le sujet (Hill *et al.*, 2012 ; Farrell *et al.*, 2014a ; Lewis *et al.*, 2013 ; Van Schendell *et al.*, 2014 ; Vanstone *et al.*, 2015). Il faut toutefois mettre un bémol relativement à ce point positif. Si plusieurs études rapportent qu'un test prénatal précoce représente un avantage et que plusieurs des femmes rencontrées lors de notre étude abondaient en ce sens, ce point de vue n'est pas partagé par tout le monde. Lewis *et al.* (2013) rapportent aussi qu'avant dix semaines de grossesse, les femmes sont submergées d'informations et qu'il serait peut-être trop tôt pour prendre une décision par rapport aux tests prénataux. Par ailleurs, dans l'étude de Van Schendel *et al.* (2014) certaines participantes croyaient qu'il était risqué de faire un test aussi tôt pendant la grossesse, puisque les femmes enceintes avaient moins de temps pour intégrer l'information et prendre une décision éclairée. Considérant que les risques de fausses couches naturelles sont plus élevés avant douze semaines, rappelons que le tiers des participantes de notre étude pensaient qu'il était préférable d'atteindre ce cap avant d'effectuer tout test prénatal. Dans l'étude de Kooij *et al.* (2009), 41 % des participantes considéraient qu'il y avait plus d'avantages que d'inconvénients à recourir à un test prénatal tôt pendant la grossesse, malgré les risques élevés de fausse couche spontanée avant ce stade. Toutefois, les autres participantes (59 %) croyaient, comme certaines de la présente étude, qu'il était préférable d'attendre douze semaines pour réaliser un DPNI précoce. Contrairement à l'absence de risque, la précocité du DPNI ne fait pas l'unanimité. Toutefois, bien qu'il soit possible d'effectuer un tel test très tôt en grossesse, les femmes enceintes peuvent tout de même y recourir après douze semaines. Celles qui souhaiteraient

attendre pourraient donc le faire, ce qui pourrait limiter les points de vue négatifs relativement à cette caractéristique du DPNI.

La troisième caractéristique d'un test prénatal idéal associé au DPNI serait son aspect diagnostique. Parce que, en ce qui concerne le DC, bien que les femmes rencontrées appréciaient d'avoir accès à ce test de dépistage, elles n'y voyaient pas que des avantages. Si elles semblaient comprendre sa nature probabiliste, les femmes de notre étude, comme celles de l'étude de Van Schendel *et al.* (2014), déploraient que le DC n'offre seulement que des pourcentages de risques et non des certitudes. Au dépistage, elles préféraient la certitude d'un diagnostic, parce qu'il rendait la prise de décision plus concrète et moins difficile. Ce même point a aussi été soulevé dans le contexte du dépistage avec ADNf (Farrell *et al.*, 2014b), et ce, aussi bien dans notre étude que dans la littérature. Tout comme l'aspect sécuritaire associé au test prénatal idéal, sa capacité diagnostique était unanimement appréciée des participantes de notre étude. À notre connaissance, la littérature ne contredit pas ce point.

Quatrièmement, nous avons pu constater que le DPNI représentait le test prénatal idéal puisqu'il permettrait aux femmes enceintes sans risque accru ou connu d'avoir accès à plus de renseignements sur la santé de l'enfant à naître que ce qu'elles peuvent actuellement savoir avec les tests disponibles. Sa capacité informationnelle représentait un avantage important pour les femmes enceintes. On retrouve aussi ce type de résultats dans d'autres études (Beulen *et al.*, 2015 ; Hill *et al.*, 2012 ; Vanstone *et al.*, 2015). Le besoin d'accéder à plus d'informations a aussi été observé chez des femmes enceintes dont le risque était élevé d'avoir un enfant avec une aneuploïdie. Par exemple, ces femmes tendaient à choisir un test à haute résolution, plutôt qu'à plus faible résolution, afin d'obtenir un maximum d'informations sur le génome fœtal (Van der Steen *et al.*, 2014). Nos résultats correspondent aussi à l'étude de Boormans *et al.* (2010), où plus de la moitié des participantes (68/129) choisissait le caryotype plutôt que la détection rapide des aneuploïdies (DRA) afin d'obtenir une plus grande quantité d'informations sur l'enfant à venir.

Toutefois, le caryotype n'était pas le choix favorisé par l'ensemble des participantes de l'étude de Boormans *et al.* (2010). Certaines ont préféré la DRA (61/129) en raison de la rapidité avec laquelle elles recevraient les résultats. Dans cette étude, les femmes enceintes devaient réellement choisir entre deux tests (caryotype vs DRA), puisqu'elles recourraient à une amniocentèse en raison de risque élevé de T21 suite à un dépistage avéré. En situation réelle, on peut comprendre que la rapidité d'obtention des résultats soit une caractéristique valorisée par les femmes enceintes à risque élevé. Cette particularité n'a pas été soulevée dans notre étude, fort probablement parce que les participantes n'étaient pas confrontées à ce choix. Ce qui renforce l'idée que le contexte est un élément central dans la détermination des préférences des femmes et que les besoins peuvent aussi changer en fonction des situations. La rapidité d'obtention des résultats pourrait donc s'avérer une caractéristique associée au test prénatal idéal, ce qui devra aussi être vérifié auprès de populations de femmes enceintes à risque élevé.

Comme on le voit à la figure 10, malgré que le DPNI regroupe plusieurs des caractéristiques représentant le test prénatal idéal, il comporte certains éléments qui semblaient désavantageux aux yeux des participantes. Bien que la plupart d'entre elles opteraient pour le DPNI d'emblée, rappelons que le tiers souhaitaient également passer une échographie (section 3.1.3). Et ce même dans un contexte où elles auraient accès à une technologie sécuritaire, précoce et permettant d'obtenir une quantité d'informations sans précédent comme le DPNI. Il s'agit là d'un résultat important, puisqu'il montre que, malgré le raffinement des techniques de DPN, les femmes enceintes désiraient voir leur enfant. Selon leurs dires, l'échographie leur apportait un certain réconfort.

Dans notre étude, tout comme dans la littérature, l'échographie prend une place importante dans la décision des femmes enceintes de recourir au DC, parce qu'elle leur permet d'être rassurées face à leur grossesse. Malgré qu'elles n'aient pas de raison apparente de s'inquiéter de la santé de l'enfant à naître, la plupart des femmes enceintes désiraient tout de même être réconfortées en voyant par elles-mêmes que le bébé va bien. L'apaisement des inquiétudes suivant l'échographie a également été documenté par Gudex *et al.* (2006),

étude qui a aussi été menée auprès de femmes enceintes sans risque accru ou connu d'avoir un enfant atteint d'une anomalie génétique. Comme soulevé dans plusieurs études, il s'agit aussi pour elles d'un moment privilégié qui leur permet de voir le futur enfant pour la première fois et de prendre réellement conscience de la grossesse (Dahl *et al.*, 2006 ; Heyman *et al.*, 2006). D'ailleurs, la plupart des participantes étaient emballées à l'idée de passer une échographie de la clarté nucale, au-delà du fait qu'il s'agisse principalement d'un test médical. L'emphasis mise sur la rencontre avec le bébé montre bien le rôle social que joue l'échographie auprès des femmes enceintes (Kukla et Wayne, 2011). Avec l'échographie qui l'accompagne, plusieurs études ont aussi souligné l'aspect rassurant que revêt le dépistage prénatal pour les femmes enceintes (Bryant *et al.*, 2010 ; Etchegary *et al.*, 2008 ; Gottfredsdottir *et al.*, 2009 ; Santalahti *et al.*, 1998), ce qui conforte l'importance qu'elles accordaient à ce test.

Bien que l'absence de risque associé au DPNI soit considérée comme un avantage indiscutable, sa facilité d'exécution (prise de sang) le rend susceptible à certaines dérives. L'accès au DPNI, offert directement aux consommateur(trice)s en dehors du cadre médical, semblait particulièrement préoccuper plus de la moitié des participantes de notre étude. Si les dérives que pourrait occasionner ce phénomène sont d'ores et déjà discutées dans la littérature éthique (Bianchi, 2012 ; Skirton, 2015), nous n'avons pas trouvé d'étude – en dehors de la nôtre – où cet aspect a été évoqué par les femmes enceintes. Il s'agit probablement ici d'un résultat inédit, rapportant les préoccupations des participantes concernant le fait qu'un test permettant d'en connaître autant sur la santé de l'enfant à naître puisse être accessible sans être adéquatement accompagnée au niveau médical. D'ailleurs, la majorité mentionnait ne pas être intéressée par le DPNI s'il n'était pas encadré par des professionnel(le)s de la santé qualifié(e)s. Ce qui rejoint les résultats de Lewis *et al.* (2014) où 84 % des participant(e)s ne commanderaient pas un test prénatal sur Internet. Face à ce constat, plusieurs questions se posent. Entre autres, on peut se demander si ce point de vue perdurerait dans le cas où le DPNI ne serait pas offert *par* le système de santé. Est-ce que les femmes préféreraient recourir à une amniocentèse dans un contexte encadré, avec tous les inconvénients que ça pose, ou opteraient-elles plutôt pour un DPNI

accessible via Internet, malgré les risques qui y sont associés ? La question demeure et il sera important dans les prochaines années de s'y intéresser.

Le risque d'accès en dehors du cadre médical ne représente pas la seule possibilité de dérive reliée aux TPNI. Les risques de routinisation, de pressions sociales ainsi que de coercition ont maintes fois été discutés dans la littérature experte (Benn et Chapman, 2009 ; Benn et Chapman, 2010 ; Bianchi, 2012 ; Levenson, 2012 ; Munthe, 2015) et soulevés dans plusieurs études empiriques menées auprès de femmes enceintes (Farrell *et al.*, 2014 b ; Lewis *et al.*, 2013 ; Van Schendel *et al.*, 2014 ; Van Schendel *et al.*, 2015). Aucune des participantes de notre étude n'a fait de rapprochement entre la simplicité du prélèvement sanguin nécessaire aux TPNI et le risque de se sentir obligée de recourir à un test si facile.

Par contre, il faut préciser que certaines recherches amenaient les femmes à se prononcer spécifiquement sur ces enjeux par le biais de questionnaires ou avec des questions précises sur ces sujets lors d'entrevues semi-dirigées (Lewis *et al.*, 2013 ; Van Shendel *et al.*, 2015). Van Schendel *et al.* (2015). On peut donc se demander si les femmes enceintes auraient tendance à aborder ces enjeux de façon spontanée si la discussion n'était pas dirigée vers les risques de routinisation, de pressions sociales et de coercition. D'autres études seront nécessaires à ce sujet au Québec afin de connaître ce que les femmes enceintes d'ici en pensent, étant donné que le dépistage avec ADNf deviendra de plus en plus disponible dans les prochaines années.

Le risque de routinisation a cependant été associé au DC lorsque les participantes partageaient leur expérience avec les tests prénataux. Pour Zoé, dans la formule actuelle, où le médecin propose le DC d'emblée à la femme enceinte, le choix de recourir à ce test est stimulé par l'offre elle-même. Il ne vient pas uniquement de la patiente. Pour elle, l'offre en soi est contraignante pour l'autonomie reproductive. Ses propos rejoignent ce que le Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé (2009) décrit comme: «[...] une autonomie entière et pleine correspond à une initiative personnelle [...]» (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé,

2009: p. 13). L'influence que l'offre systématique du dépistage prénatal peut avoir sur l'autonomie des femmes est d'ailleurs décrite dans la littérature (Abramsky *et al.*, 2001 ; Garcia *et al.*, 2008 b ; Press et Browner, 1997 ; Santalahti *et al.*, 1998 ; Suter, 2002). En fait, elle limiterait leur autonomie en les contraignant de façon implicite à faire un choix (Chiang *et al.*, 2006 ; Garcia *et al.*, 2008 b). On peut ainsi se demander si le risque de routinisation d'un test aussi simple que le DPNI pourrait réduire indirectement l'autonomie reproductive.

Dans l'ensemble, on constate que les femmes enceintes estriennes participant à notre étude privilégiaient un test prénatal diagnostique sécuritaire et à large portée. Également, on peut souligner que ce test se doit d'être encadré par du personnel médical compétent. Certaines de ces caractéristiques sont en phase avec d'autres études où les femmes questionnées avaient une préférence pour un test sécuritaire, réalisé tôt en grossesse et donnant accès à de l'information non seulement sur la T21, mais également sur d'autres maladies (Beulen *et al.*, 2015 ; Hill *et al.*, 2012). Toutefois, ces auteur(e)s n'ont pas mis de l'avant l'ambiguïté relative à l'aspect précoce du test prénatal idéal qui ressort de nos résultats. L'approche méthodologique utilisée par ces derniers (« *discret choice experiment* ») pourrait expliquer ce constat. En effet, ce type d'approche ne permet pas aux participant(e)s de nuancer leurs propos, puisque ces dernier(ère)s doivent faire un choix parmi des attributs préétablis. L'approche qualitative que nous avons utilisée a eu l'avantage de permettre aux participantes de s'exprimer sur toutes les caractéristiques des tests prénataux qu'elles croyaient importantes, sans les limiter dans leurs propos.

Si notre étude n'avait pas pour but d'évaluer ce que les participantes avaient retenu des quatre tests prénataux que nous leur avons présentés au cours des entrevues, il est rapidement devenu évident qu'elles avaient une bonne compréhension des différentes procédures, de ce qu'elles impliquaient comme prise de décision, ainsi que de leurs conséquences. Nous avons pu faire ce constat parce qu'à plusieurs reprises elles discutaient spontanément des avantages et des inconvénients des tests. Même si un peu plus du tiers avait des connaissances au-dessus de la moyenne dans le domaine de la santé, les autres étaient tout aussi en mesure d'exprimer des points de vue fondés sur une compréhension



adéquate des tests prénataux. Ce qui témoigne des bénéfices qui pourraient être retirés si les professionnel(le)s de la santé prenaient le temps d'expliquer aux femmes enceintes, de façon imagée et vulgarisée, les particularités des tests prénataux.

Cette compréhension adéquate des tests prénataux transparaît aussi dans le choix que les participantes ont fait lorsque venait le temps de désigner leur test prénatal préféré. En effet, la plupart de celles ayant opté pour le DPNI avait également dit vouloir connaître plusieurs informations médicales sur le génome fœtal avant la naissance. Ceci appuie le constat que les participantes comprenaient bien les tests prénataux que nous leur avons présentés, puisqu'elles avaient tendance à choisir un test leur permettant d'accéder précisément aux informations qu'elles croyaient importantes de connaître pendant la grossesse.

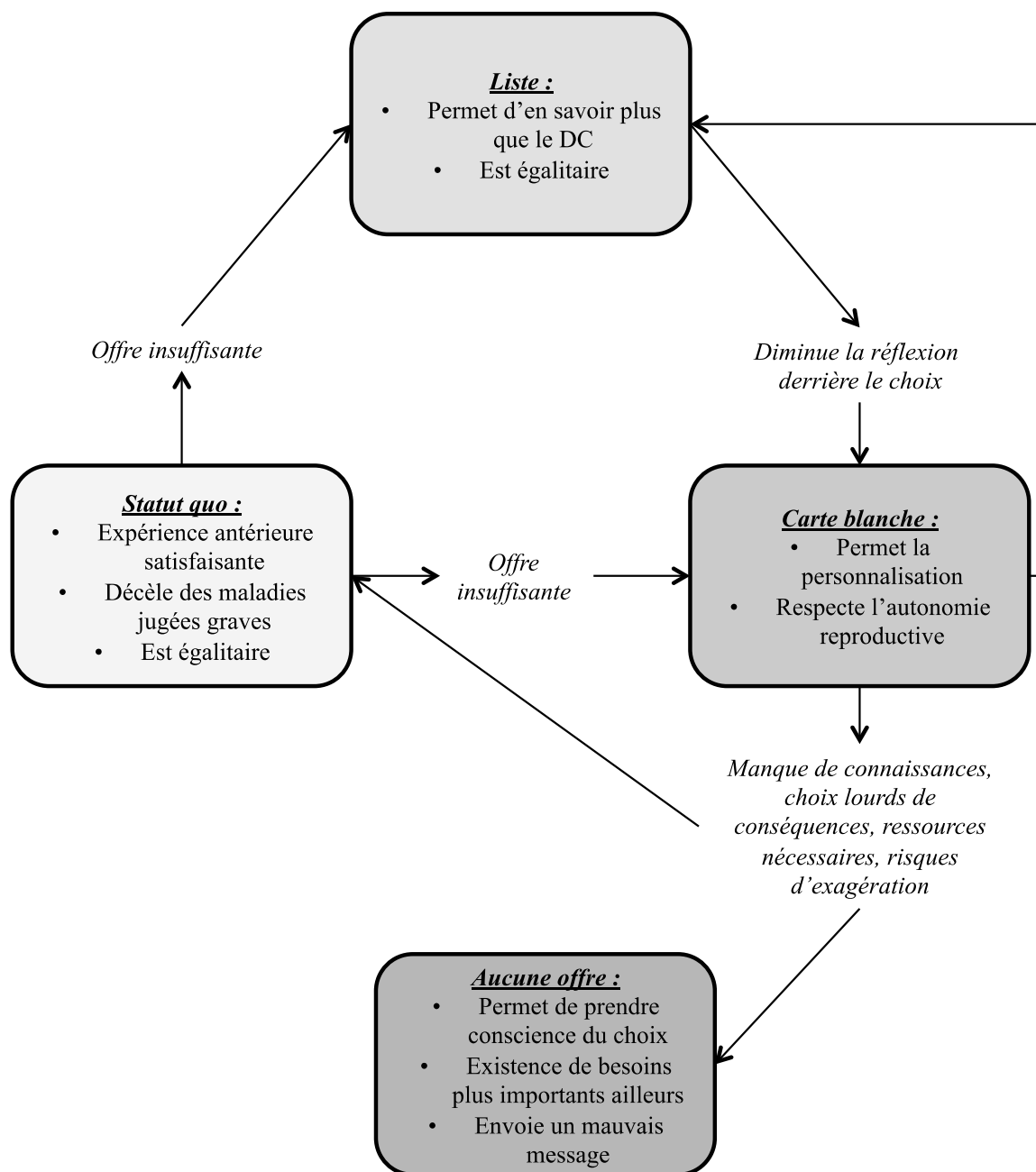
#### **4.2 Offre de services idéale en matière de tests prénataux**

Si cette étude a permis de connaître les besoins et les points de vue des participantes concernant la façon dont les tests prénataux devraient être offerts aux femmes enceintes, il n'a pas été possible d'identifier un modèle d'offre de services qui répondrait aux besoins de l'ensemble des futures mères. Ce constat se rapproche des résultats de l'étude de Van Schendel *et al.* (2015). En effet, dans cette étude, 41 % des participantes choisissaient le « *free choice* » (carte blanche dans notre cas), 31 % préféraient une « *closed offer* » (*statu quo*) et 26 % le « *optional package* » (liste) (Van Schendel *et al.* 2015). On peut voir que l'option individualisée, « *free choice* », avait tendance à être plus prisée par les femmes enceintes, ce qui n'a toutefois pas été observé dans notre étude, où les deux tiers des participantes ont opté pour un autre choix que la carte blanche. L'étude de Van Schendel *et al.* (2015), basée sur un devis de recherche quantitatif, comptait plusieurs centaines de participantes (381), ce qui permettait d'observer une différence plus significative entre les différents choix, contrairement à notre étude. Il faut toutefois souligner que notre but n'était pas de quantifier les différentes proportions, ni de les comparer, mais bien d'identifier et de contextualiser les choix, en identifiant les raisons qui les sous-tendaient, ce qui n'a pas été fait dans l'étude de Van Schendel *et al.* (2015).

Il faut dire que la difficulté à caractériser une offre complète et idéale de tests prénataux n'est pas nouvelle (Shuster, 2007) et certains auteur(e)s soulignent que les approches « *one-size fits-all* » ne répondent pas aux différents besoins des femmes enceintes (Kupperman et Norton, 2005 ; de Jong *et al.*, 2013). De même, nos résultats laissent croire qu'une offre de service unique pour toutes ne correspondrait pas non plus aux besoins de chacune. Si plusieurs auraient aimé connaître beaucoup d'informations sur le génome fœtal, d'autres jugeaient que l'offre de services actuelle était adéquate. Dans ces conditions, une approche plus individualisée, mais néanmoins balisée pourrait peut-être représenter une solution envisageable. Néanmoins, à l'étape où nous en sommes dans nos recherches, nos résultats ne permettent pas de proposer des modalités de prestation de services précises. Nos résultats peuvent cependant fournir d'intéressants éléments de réflexion pouvant contribuer à améliorer, dans le futur, les services de médecine prénatale au Québec.

Dans nos résultats, il est possible de remarquer que les différentes offres de services proposées aux participantes comportaient des avantages, mais suscitaient également des craintes et des questionnements. Les points de vue très partagés à propos de l'offre de service idéal ont fait émerger un modèle pouvant être schématisé sous la forme d'un cycle (figure 11). On peut remarquer que les inconvénients de chaque offre représentent ce qui motivait les participantes à en choisir une autre. Par exemple, pour le *statu quo*, on se rappelle que plusieurs femmes rencontrées déploraient le peu d'informations que permettait d'obtenir le DC. C'est donc cet inconvénient qui motivait les femmes à choisir la liste ou encore la carte blanche. Les prochains paragraphes permettront de mieux comprendre certains résultats exposés à la figure 11 en les discutant dans le contexte plus vaste de la littérature concernant les tests prénataux, mais aussi en explorant les RS qui pourraient être à l'origine de certains points de vue.

**Figure 11**  
**Offre de services idéale pour les tests prénataux**



On peut premièrement remarquer à la figure 11 que l'égalité revient à deux reprises. Il semble donc nécessaire de se pencher sur cet attribut de l'offre de service idéal, puisqu'il s'avère important pour les participantes. Au fil de nos travaux, l'accès à une offre de service égalitaire se retrouvait souvent au cœur des propos recueillis. Cela se traduisait la plupart du temps par une volonté que le DC soit offert à toutes les femmes. Cette position a d'ailleurs été rapportée dans d'autres études (Garcia *et al.*, 2012 ; Kooij *et al.*, 2008). Selon Langlois (1990) « [l]a valorisation de l'égalité entre les individus est un trait typique de la culture québécoise » (Langlois, 1990: p. 930). Il n'est donc pas surprenant que cette notion fasse partie des composantes de plusieurs RS à l'œuvre dans les raisons qui sous-tendaient les positions des participantes.

L'égalité entre les personnes est une valeur phare de plusieurs institutions sociales québécoises, dont l'éducation, le droit et la santé (Langlois, 1990). Puisque l'offre de service du DC est déjà basée sur l'égalité dans l'accès aux services de santé (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008a), malgré certaines divergences d'opinions, la plupart des participantes considéraient que l'accès universel à ce test devait perdurer et être offert sans frais à toutes les femmes enceintes, qu'elles soient ou non à risque. Ce qui semble supporté par la population québécoise, puisque des huit cent quatre-vingt-quatre (884) répondant(e)s d'une consultation en ligne menée par le Commissaire à la santé et au bien-être concernant le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, 71 % étaient d'accord pour que les femmes enceintes aient accès à un service de dépistage prénatal couvert par le système de santé (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008a).

Toutefois, les valeurs égalitaires semblaient limitées par certains stéréotypes. Entre autres, si certaines participantes concevaient que des circonstances particulières pouvaient justifier le recours à l'aide sociale, en s'appuyant sur le préjugé que « les bénéficiaires de l'aide sociale » font des enfants pour recevoir davantage d'argent du gouvernement, elles considéraient que ces personnes risquaient d'abuser des tests prénataux offerts gratuitement. Dans un contexte plus général, cette perception pourrait rejoindre celle de plusieurs Québécois(e)s (Deniger, 1992 ; Noreau *et al.*, 2015). En fait, « [...] les informations disponibles révèlent que les Québécoises et les Québécois ont un jugement

arrêté sur les personnes assistées sociales sans pour autant connaître la situation de ces dernières » (Deniger, 1992: p. 12).

Si on se base sur un rapport de recherche remis à la Commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse en 2015, la condition sociale serait un facteur qui suscite énormément de discrimination au Québec (Noreau *et al.*, 2015). Plus précisément, ce rapport stipule que près de 50 % des Québécois(e)s auraient une opinion négative à l'endroit des bénéficiaires de l'aide sociale se caractérisant par une forme de méfiance et d'intolérance. La « figure de l'assisté social » serait objet de stigmatisation (Noreau *et al.*, 2015), ce qui se reflétait de façon plutôt éloquent dans nos résultats. Les femmes enceintes ayant tenu ces propos semblaient stigmatiser les bénéficiaires de l'aide sociale, en leur attribuant de mauvaises intentions en termes de reproduction. On retrouve ici la dichotomie « bons pauvres » vs « mauvais pauvres » mentionnée par Gaudreault (2013). Les premiers suscitant de l'empathie parce que leur sort résulterait de malchance ou de facteurs qui échapperaient à leur contrôle (Gaudreault, 2013). Toutefois, les seconds n'auraient pas droit à la même indulgence puisqu'ils « [...] sont responsables de leur pauvreté » (Gaudreault, 2013: p. III). Tout comme le système de valeurs propre à chaque groupe d'individu, les RS stéréotypées véhiculées dans une société teintent aussi les points de vue que ces femmes enceintes se faisaient des assistés sociaux. La stigmatisation variant « [...] en fonction de la part de responsabilité qui est attribuée à une personne pour sa situation d'assistance sociale » (Asselin et Fontaine, 2018: p. i).

On peut remarquer à la figure 11 que, même si les femmes enceintes voyaient plusieurs avantages à la carte blanche, elles lui ont aussi attribué plus d'inconvénients qu'aux autres offres de services. Et ce, même pour celles ayant déclaré qu'il s'agissait de l'offre de service idéale. Par contre, ces dernières prônaient que l'autonomie reproductive qu'elle permettrait en outrepassait les inconvénients. Pour d'autres, ce sont ces inconvénients qui les incitaient à préférer le *statu quo* ou la liste. Une d'entre elles allant même jusqu'à dire que le système public de santé ne devrait inclure aucun test prénatal.

Pour les participantes ayant opté pour laisser carte blanche aux femmes enceintes concernant les conditions ou les traits génomiques à rechercher, il apparaissait nécessaire que le système de santé puisse répondre à tous leurs besoins en informations concernant la santé du fœtus. Elles ne voulaient aucune barrière ou limite à l'exercice de leur autonomie reproductive. Le besoin d'accéder à ce type d'offre individualisée a également été soulevé dans la littérature relative aux tests prénataux. Par exemple, dans deux des études menées par Van Schendel *et al.* (2014 ; 2015), plusieurs femmes croyaient qu'il était nécessaire d'offrir des services personnalisés. Dans l'étude de Jong *et al.* (2013), le choix individualisé était aussi synonyme d'autonomie.

Malgré l'importance accordée à l'autonomie reproductive, les craintes associées à la carte blanche étaient la plupart du temps liées à la possibilité que le nombre d'avortements augmente pour des anomalies mineures, ou au désir de connaître certaines caractéristiques physiques ou comportementales ; ce que plusieurs des femmes rencontrées considéraient superficiel. Ces craintes peuvent être jointes au désir de l'enfant parfait, du « *designer babies* » ou encore à l'eugénisme, concept que l'on retrouve depuis des décennies dans la littérature concernant les techniques génétiques associées à la reproduction (Gaille et Viot, 2013 ; Galton, 2005 ; Harding, 1991 ; Peters, 1996 ; Steinbock, 2008 ; Turriziani, 2014). Ces appréhensions ne sont pas nouvelles et perdurent dans le temps, au fil de l'évolution des technologies. Des études récentes identifient des inquiétudes similaires chez d'autres femmes. Dans une étude néerlandaise effectuée auprès de femmes enceintes, les chercheur(euse)s ont observé qu'elles pouvaient aussi craindre que le DC serve des intentions eugénistes ou soit mis au service de l'obsession de la perfection physique de nos sociétés (Garcia *et al.*, 2008a). L'accroissement de la portée des TPNI, c'est-à-dire la grande quantité d'informations qu'il sera possible de connaître sur le fœtus, suscite aussi des appréhensions concernant la hausse du nombre d'avortements pour des traits physiques et la recherche d'une société parfaite (Van Schendel *et al.*, 2014 ; Yotsumoto *et al.*, 2012). De même, l'adoption des tests à large portée, comme les micropuces, faisait craindre aux femmes enceintes qui ont participé à l'étude de de Jong (2013) que ces tests pourraient servir de base à la recherche de l'enfant parfait et puissent mener à une amplification des IVG pour des anomalies mineures (de Jong *et al.*, 2013). L'avènement des technologies de

la MPP comme les micropuces et les TPNI pourrait ultimement alimenter et renforcer ce type de craintes.

Bien que les femmes enceintes de notre étude disaient ne pas vouloir être au courant des informations relatives aux traits physiques ou de comportements, il est intéressant de constater qu'elles croyaient que les « autres » y tiendraient. Ces craintes que les « autres » exagèrent dans le contexte d'une offre de service de style carte blanche en disent beaucoup sur la façon dont les participantes percevaient les valeurs qui pourraient être importantes pour les membres de la société dans laquelle elles évoluent. Le discours de Langlois (1990) expose certaines de ces valeurs.

Les valeurs plus traditionnelles ou conformistes d'ordre, d'autorité et d'abnégation céderaient du terrain aux valeurs nouvelles: épanouissement personnel, autonomie, plaisir immédiat, expérimentation (Langlois, 1990: p. 926).

Les valeurs matérialistes ont accru leur importance dans l'ensemble de la société et la culture est davantage axée sur la consommation marchande. La recherche du bonheur immédiat et de l'affirmation de soi [...] s'appuie sur une consommation élargie et importante de biens et de services les plus divers. Cette consommation est recherchée et valorisée non seulement comme instrument de distinction [...], mais elle est une façon de vivre son quotidien et d'assurer son bien-être. Cette importance accrue des valeurs matérialistes se retrouve dans tous les groupes d'âge (Langlois, 1990: p. 927).

Langlois (1990) met ainsi de l'avant la présence de valeurs liées au plaisir immédiat et à la consommation. La présence et l'appréciation de ces valeurs pourraient être à la base des craintes de dérives exprimées par certaines participantes face à l'option carte blanche. Leurs propos laissaient entendre qu'elles se représentaient leurs concitoyen(ne)s comme des individus pouvant baser leurs choix reproductifs sur ces valeurs liées aux plaisirs immédiats et à la consommation. En ce sens, la mise de l'avant de ces valeurs entraînerait les gens à vouloir connaître des traits qu'elles jugeaient superficiels.

En plus des craintes associées à l'exagération, il faut aussi mentionner que certaines participantes insistaient sur le fait que l'offre de type carte blanche ne demanderait trop de connaissances médicales de la part des femmes enceintes, puisque ce type d'offre engendrerait une grande quantité d'informations génétiques. Les femmes insistant sur ce point étaient majoritairement celles qui avaient une formation en sciences biologiques ou médicales. Peut-être étaient-elles plus en mesure d'évaluer les connaissances nécessaires pour comprendre des informations aussi complexes que les informations génétiques ? Ou peut-être que la complexité de leur domaine d'étude faisait en sorte qu'elles ne voyaient pas comment il serait possible de vulgariser ce type de connaissance. Ces craintes font écho à ce qu'on trouve dans la littérature. Des études ont aussi relevé les conséquences négatives que l'acquisition d'un trop grand nombre d'informations peut entraîner (de Jong *et al.*, 2013 ; Van Schendel *et al.*, 2014 ; Van Schendel *et al.*, 2015 ; Yotsumoto *et al.*, 2012). Par exemple, le stress que peut occasionner la décision de tester ou non pour une maladie en particulier. Comme nous avons pu le constater dans l'étude de la portée que nous avons menée (section 1.2.2), la littérature basée sur les points de vue des expert(e)s va également dans ce sens. Entre autres, on y aborde les problèmes que l'« *information overload* » (de Jong et de Wert, 2015: p. 52) peut avoir comme conséquences et on craint que « *such complexe choice could overtax women and throw them off balance* » (de Jong *et al.*, 2013: p. 130).

Dans un tel contexte, la liste prédéterminée de pathologies pouvait représenter une alternative permettant aux femmes d'exercer leur autonomie reproductive sans toutefois les submerger d'informations (de Jong *et al.*, 2011 ; Van Schendel *et al.*, 2014). Toutefois, cette liste ne faisait pas l'unanimité chez nos participantes, et la littérature apporte aussi un bémol à cette façon d'offrir les informations à connaître sur le génome fœtal. Les résultats de l'étude de Van Schendel *et al* (2014) montrent que certaines femmes pourraient trouver trop stressant le fait de cocher des maladies à tester dans un inventaire préétabli (Van Schendel *et al.* 2014).

Malgré l'ensemble des avantages et des inconvénients énumérés pour chacune des offres de services dont il a été question dans cette étude, toutes les participantes ont pu faire un choix



final. Cependant, avant d'être en mesure de faire ce choix, plusieurs hésitaient à mettre de l'avant une stratégie plutôt qu'une autre. Le point central à cette incertitude semblait un conflit de valeurs entre le désir d'autonomie et les craintes associées à la carte blanche. Pour faire un choix éclairé, elles semblaient hiérarchiser ces facteurs. Comme mentionné plus haut, celles qui choisissaient la carte blanche semblaient accorder davantage d'importance à l'autonomie reproductive qu'aux craintes que cette dernière suscitait. Celles qui optaient pour le *statu quo* ou la liste semblaient considérer qu'il était plus important de proposer une offre de service égalitaire qui permettrait aux femmes de prendre une décision réellement informée et qui permettrait d'éviter les dérives et les risques d'exagération associés à la carte blanche. On peut ainsi prévoir que la MPP pourrait accentuer les tensions entre la valeur donnée à l'autonomie et celle associée à l'égalité.

Par contre, cette tension pourrait ne pas exister pour les femmes qui, comme Zoé, pensent que la couverture des tests prénataux par l'État envoie un message négatif concernant les personnes en situation de handicap. Même si dans notre étude il s'agit de propos tenus par une seule participante, ils rejoignent ceux des militant(e)s du « *disability rights movement*<sup>10</sup> » qui soutiennent que l'offre gouvernementale de tests prénataux exprime une certaine intolérance sociale envers les personnes handicapées qui sont ainsi discriminées (Parens et Asch, 1999). Toutefois, il est raisonnable de penser que d'autres facteurs pourraient entrer en cause, car Zoé a été la seule à s'être prononcée de façon claire et franche contre toute forme d'IVG, peu importe la raison. D'autant plus que les participantes ayant mentionné ne pas être en faveur de l'avortement ne se positionnaient pas systématiquement contre le fait que le gouvernement offre des tests prénataux gratuitement aux femmes enceintes. Une approche méthodologique différente, ou un échantillon plus diversifié relativement à la religion ou à l'ethnie aurait-il pu permettre d'en savoir plus sur la question? Le fait que Zoé soit médecin a-t-il influencé ses positions? Peut-être était-elle davantage sensibilisée à l'effet que l'offre systématique du dépistage prénatal pourrait avoir sur les familles de personnes handicapées? Cette question reste à explorer.

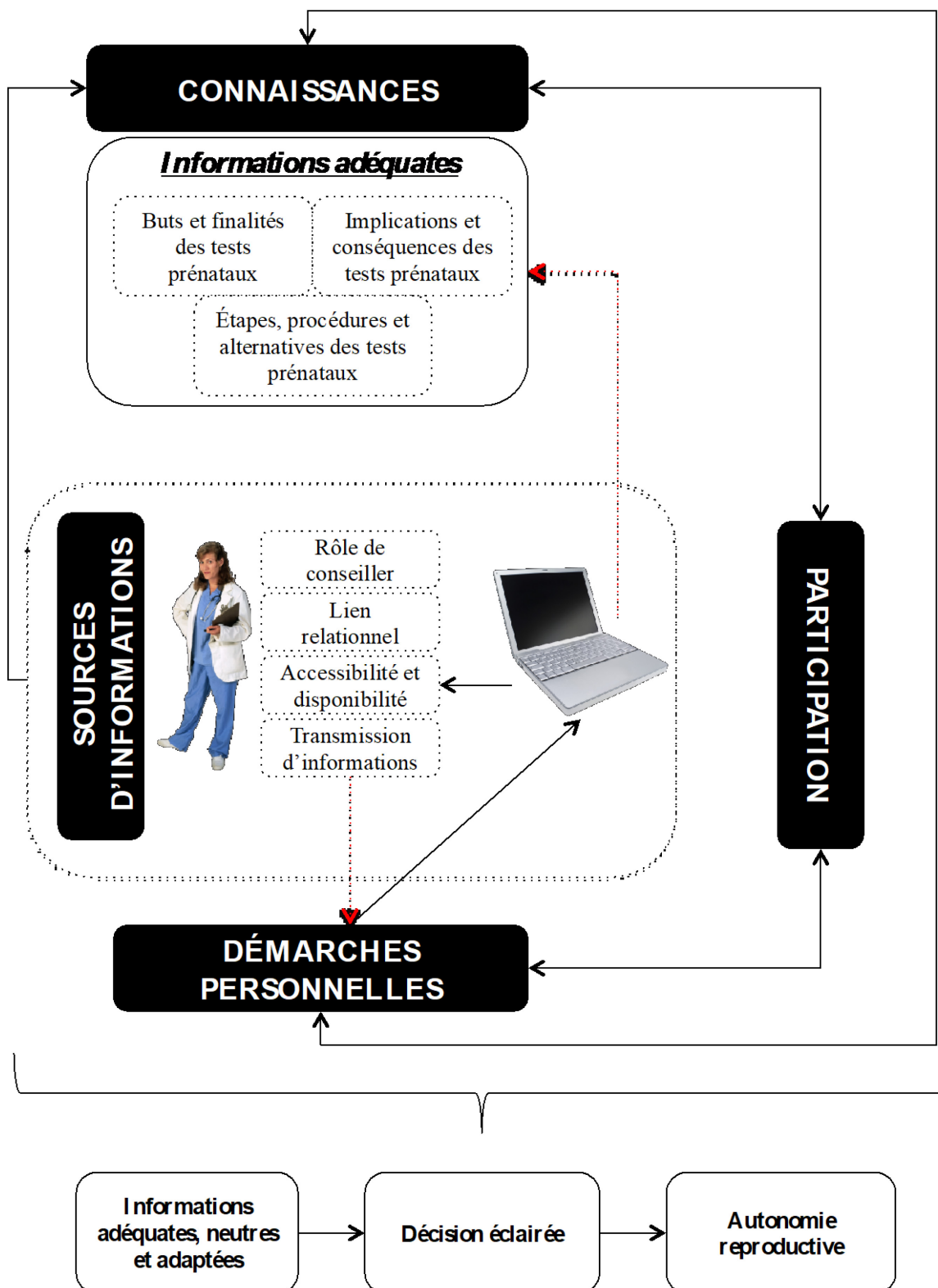
---

<sup>10</sup> Le « *disability rights movement* » est un mouvement social mondial qui vise l'égalité des droits et des opportunités pour toutes personnes handicapées.

### **4.3 Contexte idéal à la prise de décision éclairée à l'ère de la médecine personnalisée en période prénatale**

En plus d'exposer ce que seraient le test prénatal idéal et l'offre de services prénataux idéaux, les résultats de la présente étude ont permis de décrire le contexte qui favoriserait une prise de décision éclairée dans le contexte de la MPP. La figure 12 se veut un résumé des facteurs pouvant faciliter ces décisions et les liens qui s'établissent entre eux.

**Figure 12**  
Contexte idéal à la décision éclairée à l'ère de la MPP



Comme illustré à la figure 12, nos résultats montrent que pour nos participantes, une décision éclairée est appuyée d'informations adéquates. Ces informations sont constituées de trois éléments bien précis, comme décrit à la figure 12 et détaillé dans le chapitre 3 (sous-section 3.2.2.1). Comme la MPP offrira une grande possibilité de choix par rapport aux tests prénataux disponibles et aux informations qu'ils permettront d'obtenir, ces éléments pourraient avoir des implications cliniques directes et permettre aux dispensateur(trice)s de soins de santé de mieux cibler l'information à transmettre aux femmes enceintes.

De façon générale, nos résultats se rapportant aux caractéristiques d'une information adéquate dans le contexte prénatal sont congruents avec ceux d'autres études (Carroll *et al.*, 2000; Durand *et al.*, 2010; Farrell *et al.*, 2014b; Lupton, 2016; Van der Steen *et al.*, 2014). Pour Durand *et al.* (2010), par exemple, les femmes enceintes qui envisagent l'amniocentèse auraient besoin d'informations simples et fiables. Dans le contexte du dépistage prénatal, une étude ontarienne conclut que les femmes enceintes souhaitent recevoir des informations non biaisées sur ce que le test signifie, sur ses avantages et ses inconvénients, ainsi que sur la signification des résultats qui y sont associés (Carroll *et al.*, 2000). Elle révèle également que ces femmes avaient besoin de connaître les alternatives au dépistage prénatal, ainsi que les étapes qui y sont reliées, incluant l'IVG (Carroll *et al.*, 2000). Le besoin d'être informées des alternatives a aussi été mentionné dans d'autres études (Farrell *et al.*, 2014b; Van der Steen *et al.*, 2014). Ces points rejoignent donc les éléments associés à une information adéquate détaillés à la figure 12.

De façon plus spécifique, nos résultats évoquent que les femmes enceintes peuvent éprouver de la difficulté à bien comprendre le type de résultats qu'offrent les dépistages prénataux. Ce sont particulièrement leur nature probabiliste et la notion de risque, présentées sous forme de statistiques qui posent obstacles (Acharya, 2011). C'est d'ailleurs un des constats du rapport intitulé *Les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal du Syndrome de Down au Québec* qui souligne la nécessité de transmettre une information qui doit tenir compte de cette difficulté associée à la notion de dépistage (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008b).

Nos résultats concernant les informations qui devraient être transmises aux patientes rejoignent également plusieurs documents institutionnels publiés au sujet des tests prénataux. En 2008, un rapport du Commissaire à la santé et au bien-être mentionnait que l'information transmise aux femmes enceintes:

[...] inclurait plusieurs éléments, dont: l'existence ainsi que la nature du syndrome de Down, les risques réels, les impacts familiaux et sociaux, la nature et la fiabilité des tests, les risques liés à ces tests, l'état actuel des ressources à la disposition des parents qui ont un enfant vivant avec le syndrome de Down, les points de vue alternatifs, etc. (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008a: p. 91).

Ils s'alignent aussi en partie avec l'Avis no. 107 du Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé (2009) décrit comme une information de qualité par rapport au DPN. Cet avis décrète qu'une information de qualité tiendra compte de la pluralité des options, c'est-à-dire, qu'elle exposera la diversité des finalités associées au DPN (exemple: apaiser une anxiété, proposer une chirurgie néonatale, interrompre la grossesse). De plus, le document souligne que l'information doit être neutre et qu'elle doit tenir compte de la temporalité, soit de la nécessité de laisser le temps aux femmes enceintes d'assimiler l'information et d'avoir une période de réflexion appropriée. Ce lien avec la temporalité n'a pas été mentionné explicitement par les participantes de notre étude. Elles considéraient néanmoins qu'il était important de recevoir de l'information avant et pendant le DC, ce qui montre leur besoin d'être renseignées en temps opportuns. Les désirs exprimés par nos participantes en termes d'informations qu'il leur semblait nécessaire de recevoir dans le contexte du DC et du DPN étaient aussi en phase avec ce que plusieurs guides de pratique médicale recommandent, c'est-à-dire de transmettre des renseignements sur la condition qui est testée, les caractéristiques du test, ses possibles implications et ce qu'il va révéler (Marteau et Dormandy, 2001).

Dans nos résultats, comme dans la littérature, les besoins en informations des femmes enceintes sur les tests prénataux occupent une place centrale. Considérant que les technologies se multiplient et se raffinent, ces besoins demeureront d'actualité. Nous

sommes à même de constater que les femmes enceintes étaient conscientes de la quantité de facteurs à considérer avant de pouvoir prendre une décision éclairée sur les tests prénataux et qu'elles souhaitaient recevoir des renseignements détaillés et complets pour ce faire.

Toutefois, plusieurs études se sont restreintes aux besoins des femmes enceintes qui présentent des risques élevés d'avoir un enfant atteint de maladies génétiques ou d'anomalies chromosomiques (Durand *et al.*, 2010 ; Van der Steen *et al.*, 2014). L'étude présentée dans ce mémoire permet donc d'apporter des résultats inédits concernant l'apport d'informations que les femmes enceintes sans risque accru ou connu souhaitaient obtenir relativement aux tests prénataux offerts ou en voie de l'être. De surcroît, ces études se situaient majoritairement dans un contexte technologique limité, comme le dépistage avec ADNf (Farrell *et al.*, 2014b) ou le dépistage prénatal sérique (Carroll *et al.*, 2000). En abordant les besoins en informations de façon générale, nos résultats pourront être davantage transférables dans différents contextes, dont celui de la MPP.

Comme on peut le voir à la figure 12, les connaissances appuyant les décisions éclairées pouvaient provenir de différentes sources, entre autres, les professionnel(le)s de la santé et Internet. Rappelons que les professionnel(le)s de la santé ont été désigné(e)s comme sources d'informations privilégiées par les femmes enceintes estriennes que nous avons rencontrées. Il existe donc un lien direct entre ces dernier(ère)s et les connaissances dont ont besoin les femmes enceintes pour prendre des décisions éclairées à l'ère de la MPP. Les femmes accordaient une grande confiance aux professionnel(le)s de la santé et croyaient que les informations qu'ils transmettaient étaient adéquates et fiables.

Il y a plus d'une décennie, la désignation des professionnel(le)s de la santé comme source d'informations favorite a été documentée chez les patient(e)s canadiens faisant face à des décisions de santé complexes (O'Connor *et al.*, 2003). Dans le contexte des tests prénataux, Agatisa *et al.* (2015) rapportent que les clinicien(ne)s sont la source d'informations à laquelle les femmes enceintes qui n'ont pas de risque accru ou connu d'avoir un enfant

avec une maladie génétique font confiance. Jaques *et al.* (2004), qui se sont intéressés à celles dont le risque était élevé, montrent aussi qu'elles préféreraient une rencontre en personne avec le/la médecin pour recevoir l'information dont elles avaient besoin sur les tests prénataux. Des deux cent dix (210) participantes d'une étude menée par le *Wellington-Dufferin-Guelph Public Health* en Ontario, 89 % identifiaient les prestataire(trice)s de soins comme une importante source d'informations pendant la grossesse (McDougall et Ecclestone, 2015). D'ailleurs, lorsque les femmes enceintes ont à choisir parmi différentes sources d'informations, plusieurs études confirment leur préférence pour les professionnel(le)s de la santé (Dahl *et al.*, 2006 ; Jaques *et al.*, 2004 ; McDougall et Ecclestone, 2015).

Il est clair que les femmes enceintes comptent sur les professionnel(le)s de la santé pour leur transmettre des informations pertinentes et complètes concernant les tests prénataux. Par contre, comme nous l'avons vu dans notre étude de la portée (section 1.2.2), la littérature indique qu'à l'heure actuelle, ces professionnel(le)s n'auraient pas la formation, ni les compétences pour interpréter les informations complexes issues des technologies de séquençage du génome. Considérant que l'offre des tests prénataux s'intensifiera dans le contexte de la MPP, il semble primordial de leur assurer une formation appropriée en génétique et en génomique pour accompagner adéquatement les femmes enceintes qui comptent sur eux/elles pour les guider dans leurs prises de décisions en période prénatale.

En plus d'en apprendre davantage sur les informations dont les femmes enceintes ont besoin afin de prendre une décision éclairée face aux tests prénataux, nos résultats donnent un aperçu de ce qu'elles souhaitaient comme accompagnement de la part des prestataire(trice)s de soins de santé. Comme on peut le voir à la figure 12, quatre caractéristiques sont associées à cet accompagnement idéal. Ces dernières ont été abordées en détail au chapitre 3 (sous-section 3.2.2.3).

Du côté de la communauté médicale, un accompagnement adéquat, que ce soit pendant la grossesse ou dans d'autres contextes, requiert que les professionnel(le)s de la santé

demeurent neutres et que les besoins et les valeurs des patient(e)s soient initialement considérés (Brédart *et al.*, 2005 ; Fournier et Kerzanet, 2007 ; Moumjid *et al.*, 2011). Bien qu'on sache ce que la communauté médicale en pense, il existerait actuellement peu de publications sur ce que les patient(e)s considèrent comme un bon médecin (Johns, 2016). Les quelques études publiées à ce sujet tendent toutefois à identifier certaines caractéristiques qui rejoignent les résultats que nous avons obtenus. Par exemple, dans une étude de Schattner *et al.* (2004), sur quatre cent quarante-cinq (445) participant(e)s<sup>11</sup> les particularités d'accompagnement à privilégier étaient: l'expertise (50 %), la patience (38 %), l'attention (30 %), une information respectueuse des préférences (36 %) et des besoins (25 %) des patient(e)s. Ce qui était similaire pour les femmes de notre étude.

Pour leur part, après avoir questionné cent quatre-vingt-douze (192) patient(e)s de la *Mayo Clinic*, Bendapudi *et al.* (2006) ont dressé un portrait du médecin idéal qui serait confiant dans l'information qu'il transmet, empathique et humain dans son approche. Cette étude nous apprend également que les patient(e)s souhaitaient que le/la médecin considère l'aspect personnel de leur relation, que les interactions soient respectueuses et que l'information transmise soit franche, complète et compréhensible (Bendapudi *et al.*, 2006). Ces dernières caractéristiques rejoignent aussi les besoins exprimés par les participantes de notre étude.

Malgré la différence de contexte, on constate que les besoins en matière d'accompagnement par les professionnel(le)s de la santé demeurent semblables, peu importe le domaine de la santé dans lequel on se retrouve.

Dans le cadre plus précis de la grossesse, plusieurs de nos résultats rejoignent ceux de l'étude de Legendre (2015) menée au Québec et en France auprès de couples confrontés à un diagnostic de pathologies fœtales graves. Bien que la situation de ces couples soit différente de celles de nos participantes, nous y retrouvons des besoins similaires en

---

<sup>11</sup> Il s'agit ici de patient(e)s âgé(e)s en moyenne de 57.6 ans, hospitalisé(e)s ou présent(e)s en clinique au moment du recueil des données.



matière d'accompagnement. Cette thèse nous apprend que les couples québécois rencontrés avaient en haute estime les professionnel(le)s de la santé qui se souciaient de vulgariser et d'adapter leurs discours au vécu de leurs patient(e)s (Legendre, 2015). Ils appréciaient aussi une approche personnalisée, tout comme c'est le cas pour les femmes enceintes sans risque accru ou connu de transmettre une maladie génétique à leur enfant que nous avons interviewées. Le Commissaire à la santé et au bien-être va dans le même sens lorsqu'il souligne que l'information relative au dépistage prénatal doit être offerte de manière à ce que tout le monde soit en mesure de la comprendre (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008a). D'où l'importance de la personnalisation et de l'adaptation aux particularités de chaque patient(e). La qualité de la relation, le respect, la compassion et la disponibilité pour écouter et pour répondre étaient également des caractéristiques appréciées par les couples québécois (Legendre, 2015).

Que ce soit dans le contexte de la médecine en général ou dans celui de la grossesse, plusieurs études et rapports mentionnent l'importance d'un accompagnement adéquat, ils rappellent aussi qu'il est tout aussi nécessaire que cet accompagnement respecte l'autonomie décisionnelle des patient(e)s (De Jong *et al.*, 2013 ; Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2009 ; Garcia *et al.*, 2012 ; Legendre, 2015 ; Lewis *et al.*, 2013 ; Schattner *et al.*, 2004). L'extrait de l'article de Garcia *et al.* (2008b) va dans ce sens: « *Participants defined the advice of caregivers as welcome, but were unwilling to involve them in the decision-making* » (Garcia *et al.*, 2008: p. 117). Ainsi, comme l'ont indiqué nos participantes, la neutralité et l'objectivité dans l'approche sont les composantes essentielles d'un accompagnement en phase avec leur besoin d'autonomie et la façon dont elles percevaient cette dernière.

Cette neutralité des professionnel(le)s de la santé a particulièrement été appréciée dans l'expérience que nos participantes avaient du DC, puisque la plupart d'entre elles ont ressenti que ce test était optionnel et que la décision d'y recourir ou non leur revenait. Comme l'autonomie est considérée comme une des valeurs québécoises les plus importantes (Commission de l'éthique de la science et de la technologie, 2010), il était prévisible que les femmes avec lesquelles nous avons discuté la mettaient à l'avant dans

leurs critères d'un accompagnement idéal par les professionnel(le)s de la santé. À cela s'ajoute le fait que, dans les cultures libérales comme celle du Québec, le discours relatif à la reproduction fait majoritairement état de droits individuels, de liberté de choix et d'indépendance (Lemoine, 2015). Ces résultats montrent à quel point l'autonomie reproductive semble un constituant central des RS de la grossesse au Québec. Ce besoin d'autonomie rejoint d'ailleurs un des buts premiers des tests prénataux. En effet, selon Purdy (2006), l'autonomie reproductive se définit comme:

*[...] the power to decide when, if at all, to have children ; also, many – but not all – of the choices relevant to reproduction. I focus here on decisions about whether and when have children. Women should also generally determine how their pregnancy will be carried out and how the birth will happen. [...] Such autonomy is particularly important for women, however, because reproduction still takes places in women's bodies [...]. (Purdy, 2006: p. 287).*

Puisque les professionnel(le)s de la santé ont été désigné(e)s comme source d'informations privilégiée, il est naturel de retrouver la transmission d'informations au cœur des composantes associées à l'accompagnement idéal. L'étude de Farrell *et al.* (2014 b) rapporte même que les femmes enceintes considéraient qu'il était de la responsabilité du médecin d'informer les patientes de l'ensemble des options offertes, ainsi que de toutes les informations nécessaires à une décision éclairée relative au dépistage prénatal avec ADNf. Nos résultats s'accordent aussi aux propos de Légaré (2009), lorsqu'elle mentionne que les citoyen(ne)s québécois(e)s s'attendent à ce que les médecins transmettent aux patient(e)s le soutien nécessaire à la prise de décision ou qu'ils les dirigent vers des ressources alternatives compétentes.

Cependant, malgré ce besoin d'informations de la part des professionnel(le)s de la santé, les renseignements nécessaires à la décision éclairée ne sont pas toujours transmis par ces dernier(ère)s. Entre autres, les participantes à cette recherche ont souligné qu'elles n'avaient pas toujours reçu toutes les informations souhaitées avant et pendant le DC (sous-section 3.1.1.4). Un phénomène largement confirmé dans la littérature (Gourounti *et al.*, 2008 ; Ternby *et al.*, 2015) et supporté par les résultats de la consultation publique tenue

sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la T21 au Québec, où on mentionne que les femmes enceintes reçoivent rarement toute l'information nécessaire à un choix libre et éclairé permettant d'accepter ou de refuser ce test (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008a). À cet effet, les travaux menés récemment en Ontario indiquait que des cent trente-cinq (135) femmes enceintes interrogées, 25,2 % affirmaient ne pas avoir reçu d'informations de la part des professionnel(le)s de la santé avant le dépistage prénatal (Sheinis *et al.*, 2018).

Selon nos participantes, la qualité et la quantité de renseignements qui leur ont été transmis concernant le DC étaient très disparates et variaient d'un(e) professionnel(le) de la santé à l'autre, et ce, malgré les recommandations émises par le Commissaire à la santé et au bien-être sur la nécessité d'harmoniser l'information donnée aux femmes enceintes (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008a). Il apparaît tout de même que certaines d'entre elles aient été satisfaites des informations reçues, que ce soit dans le secteur public ou privé. Qu'elles en soient ou non à leur première grossesse, chacune des participantes accordait une grande importance à l'information reçue avant le dépistage et pendant l'échographie de clarté nucale.

Cette impression de ne pas avoir tous les renseignements nécessaires n'est pas spécifique aux femmes de cette recherche. Dans une étude effectuée auprès de six cent treize (613) femmes de vingt-quatre (24) pays différents et qui porte sur l'ensemble des informations relatives à la grossesse, près de 50 % se disaient insatisfaites de l'information donnée par les professionnel(le)s de la santé et 94 % avaient consulté Internet (Lagan *et al.*, 2010).

Comme on peut le voir à la figure 12<sup>12</sup>, lorsque les prestateur(trice)s de soins de santé n'étaient pas à même de transmettre (en partie ou en totalité) les informations nécessaires à la décision éclairée, nos résultats suggèrent que ce sont les démarches personnelles qui permettaient aux femmes enceintes d'augmenter leurs connaissances dans le contexte de la grossesse. Ces démarches s'effectuaient principalement auprès d'Internet (figure 12), qui a

---

<sup>12</sup> Flèche rouge et hachurée qui relie « Transmission d'informations » à « Démarches personnelles »

été documenté comme étant une source d'informations sur les tests prénataux par les participantes de notre étude (sous-section 3.2.2.2). Après les professionnel(le)s de la santé, Internet serait la source d'informations la plus utile aux femmes enceintes ontariennes (McDougall et Ecclestone, 2015). Il permettrait aux gens de prendre leurs propres décisions par rapport à leur santé (Anderson *et al.*, 2003 ; Craan et Oleske, 2002 ; McLeod, 1998 ; Murray *et al.*, 2003). Les résultats que nous avons obtenus, ainsi que ceux que nous retrouvons dans la littérature, semblent aussi montrer que ce type de démarche stimule la participation des femmes enceintes, un élément essentiel à la pratique de la MP. D'ailleurs, des études récentes illustrent que 91 à 95 % des femmes enceintes utilisent la Toile comme source d'informations relatives à la grossesse (Bjelke *et al.*, 2016 ; McDougall et Ecclestone, 2015 ; Sayakhot et Carolan-Olah, 2016).

Par contre, comme on peut le voir à la figure 12<sup>13</sup>, contrairement aux informations transmises par les professionnel(le)s de la santé, les renseignements retrouvés sur Internet relativement aux tests prénataux n'étaient pas considérés comme étant fiables. Cette méfiance s'appuyait sur le statut particulier qu'elles leur conféraient, parce qu'ils peuvent non seulement avoir des impacts sur la mère, mais aussi sur l'issue de la grossesse et le devenir de l'enfant à naître. Dans ces conditions, elles préféraient recevoir l'information des professionnel(le)s de la santé. Contrairement à ce point de vue, la revue systématique de Sayakhot et Carolan-Olah (2016) rapporte que la majorité des femmes enceintes jugeait que les informations retrouvées sur Internet étaient très fiables.

Cette revue nous apprend également que les informations les plus recherchées par les femmes enceintes sur Internet portent sur le développement fœtal, la nutrition, l'accouchement et l'allaitement. Les tests prénataux ne semblaient pas faire partie des sujets les plus consultés sur Internet par les femmes enceintes. Ce qui pourrait expliquer pourquoi les participantes des études recensées par Sayakhot et Carolan-Olah (2016) ont un niveau de confiance élevé envers cette source d'informations. À l'inverse, plus de la moitié des participantes de l'étude de McDougall et Ecclestone (2015) disaient rechercher des

---

<sup>13</sup> Flèche rouge et hachurée qui relit la figure d'ordinateur à la bulle « Informations adéquates »

informations concernant les tests prénataux sur le Web. Par contre, ils n'ont pas questionné les femmes enceintes quant au niveau de confiance qu'elles accordaient à ces données.

De façon intéressante, l'étude de Bjelke *et al.* (2016) illustre aussi que la majorité des femmes enceintes serait plus inquiète après avoir consulté Internet. Ce sentiment d'inquiétude faisait aussi partie de nos résultats. Cette position indique qu'il y aurait probablement une piste à suivre pour ce qui concerne la confiance accordée aux informations qui touchent à des points aussi sensibles que les tests prénataux. À notre connaissance, il s'agit d'un résultat inédit, puisque la majorité des études s'intéressant à la recherche d'informations sur Internet ne considérait pas ces tests.

Malgré que le Web ne soit pas la source d'informations la plus fiable pour nos participantes, elles disaient le consulter régulièrement du fait de sa simplicité et de la rapidité avec laquelle elles obtenaient des réponses. Même si elles considéraient que les professionnel(le)s de la santé étaient les mieux placés pour leur donner des informations fiables, pour elles, ils ne représentaient pas une source d'informations facilement accessible pour leur donner les informations qu'elles espéraient en temps opportun ou lorsque qu'elles en ressentaient le besoin. La rapidité fait d'ailleurs partie des raisons les plus citées par les sept cent quatre-vingt-dix (790) femmes enceintes de l'étude de Bert *et al.* (2013) pour consulter Internet. Le désir d'accéder rapidement à l'information souhaitée rejoint la caractéristique de temporalité essentielle à une information de qualité, selon le Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé (2009).

Il faut souligner que les démarches personnelles n'étaient pas entièrement motivées par une lacune dans la transmission d'informations de la part des professionnel(le)s de la santé. Elles pouvaient avoir comme but d'augmenter les connaissances des femmes enceintes, tout simplement, comme l'illustre la flèche double entre « Connaissances » et « Démarches personnelles » de la figure 12. En effet, même les participantes de notre recherche qui disaient avoir reçu assez d'informations lors des rencontres cliniques consultaient fréquemment la Toile pour en savoir plus sur les tests prénataux. L'étude de Bert *et al.*

(2013) en arrive à des résultats similaires, puisqu'environ 50 % des mille trois cent quarante-sept (1347) participantes consultaient Internet en complément aux informations fournies par leurs médecins. Toutefois, cette étude ne portait pas strictement sur les informations reliées aux tests prénataux, mais sur l'ensemble des informations relatives à la grossesse.

Dans une visée participative, la Toile permettrait aussi aux femmes enceintes d'aller chercher de l'information en vue de se préparer à leur rencontre avec le leur médecin (Huberty *et al.*, 2013), ce qui a également été mentionné dans notre étude. Cette source d'informations stimulerait les discussions avec les professionnel(le)s de la santé selon une étude qui rapporte que de 20 à 63 % des femmes enceintes discutaient des renseignements trouvés sur Internet avec leur médecin (McDougall et Ecclestone, 2015). L'étude qualitative de Lagan *et al.* (2011) nous apprend aussi que les femmes enceintes discutent de l'information recueillie grâce à cette source d'informations avec les professionnel(le)s de la santé.

Les démarches personnelles entamées à travers Internet auraient ainsi pour effet de stimuler la participation et l'acquisition de connaissances. Il est intéressant de constater que ces démarches sur Internet étaient motivées par les mêmes raisons que celles entamées auprès des professionnel(le)s de la santé (exemple: diminuer les inquiétudes, obtenir plus de précisions, etc.). Internet permettrait aux femmes enceintes d'augmenter leurs sentiments d'« *empowerment* » et de contrôle lors des rencontres avec leur médecin (Lagan *et al.*, 2011). L'impression d'avoir plus d'emprise sur leur pouvoir décisionnel pourrait ainsi expliquer le rôle important des démarches personnelles sur Internet.

Une étude suédoise nous apprend même qu'Internet et les proches seraient davantage consultés comme source d'informations sur le dépistage prénatal que les professionnel(le)s de la santé (Ternby *et al.*, 2015). Selon d'autres études, la consultation d'Internet pour obtenir de l'information pendant la grossesse permettrait d'augmenter la confiance des femmes concernant certaines de leurs décisions (Huberty *et al.*, 2013). Ou encore, il aurait

un effet rassurant en permettant de clarifier certaines informations (Lagan *et al.*, 2011). Internet a donc une place de choix dans les démarches personnelles d'acquisition d'informations par les femmes enceintes et il sera important dans les prochaines années de promouvoir cette source d'informations sur les tests prénataux et de proposer aux femmes enceintes des ressources fiables et complètes à ce sujet. D'autant plus que, que ce soit par manque d'informations ou par motivation personnelle, l'ensemble des femmes ayant participé à cette recherche soulignait l'importance d'avoir accès à de l'information écrite. Ceci s'accorde avec ce qui a été rapporté lors du forum de la Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de Down, au Québec, où on s'accordait pour dire que l'information relative au dépistage prénatal devait être écrite et provenir de diverses sources (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008a).

De façon générale, le thème des démarches personnelles est un exemple éloquent de la propension des femmes enceintes à participer activement aux soins de santé prénataux, incluant les tests prénataux. Selon Longtin *et al.* (2010), cette position découlerait du mouvement qui, pendant les années soixante, soutenait le droit des consommateur(trice)s à la sécurité, au droit d'être informé, ainsi qu'au droit de choisir et d'être entendu(e)s. Cette participation a pris beaucoup d'ampleur au cours des dernières années. Aujourd'hui, elle est reconnue comme un élément bénéfique et important des soins de santé, plus particulièrement au niveau des processus décisionnels (Longtin *et al.*, 2010 ; Sahlsten *et al.*, 2008).

Dans plusieurs pays industrialisés, incluant le Canada, de plus en plus de patients désirent participer activement aux décisions portant sur leur santé lors des rencontres médecin-patient (Légaré, 2009: p. 283).

La participation est devenue un élément essentiel des soins de santé (Sahlsten *et al.*, 2008). En fait, considérer les patient(e)s comme acteur(trice)s à part entière et égalitaire dans les décisions de santé permettrait « *a better health maintenance service* » (Vahdat *et al.*, 2014: p. 2).

Selon les résultats que nous avons obtenus, cette participation semblait être particulièrement importante dans le contexte de la grossesse, surtout pour ce qui concerne l'information. En fait:

[...] au moment de la grossesse, les femmes sont plus susceptibles de s'intéresser à l'information qui est transmise et au contenu des messages et d'y être perméables ; la grossesse serait ainsi une période où elles peuvent acquérir des connaissances [...] (Guyon *et al.*, 2007: p .115)

Comme plusieurs Américaines, l'ensemble des femmes participant à cette recherche considéraient qu'elles avaient une part de responsabilité dans l'acquisition d'informations qu'elles devaient acquérir pendant la grossesse (Agatisa *et al.*, 2015; Farrell *et al.*, 2014b). Dans ce contexte, elles croyaient que toutes les femmes enceintes devaient s'impliquer et participer aux prises de décisions. Cette part de responsabilité tenait au fait de poser elles-mêmes les questions pour obtenir des réponses et des éclaircissements, de même que des informations complémentaires (Agatisa *et al.*, 2015; Farrell *et al.*, 2014b). Bien que les femmes estriennes interviewées faisaient confiance aux professionnel(le)s de la santé, elles considéraient que le processus d'acquisition d'informations est une responsabilité partagée. Dans cette optique, la participation active leur permettait de s'assurer de disposer de toutes les informations nécessaires pour refuser ou consentir à un test prénatal d'une façon réellement éclairée. Ce qui sera particulièrement important dans le contexte de la MPP.

Comme nous le savons, la grossesse entraîne certaines appréhensions et soulève de nombreuses interrogations chez les femmes enceintes. Selon Woliver (2008), la surveillance médicale entourant la grossesse peut augmenter les inquiétudes et le niveau d'anxiété. Sayakhot et Carolan-Olah (2016) abondent en ce sens en soutenant que malgré que la grossesse soit un événement naturel, elle peut provoquer du stress en raison de l'ensemble des tests qui y sont reliés. Par conséquent, le nombre croissant des technologies associées à la reproduction et la diversité des sources d'informations accessibles peuvent susciter de nouvelles questions et contribuer à augmenter les incertitudes ressenties par les femmes enceintes (Song *et al.*, 2012). Dans ces conditions, la plupart chercheraient des informations visant à les rassurer (Bjelke *et al.*, 2016). Dans notre étude, la rassurance était



une des principales raisons justifiant la participation active et les démarches personnelles visant la recherche d'informations. Cette forme de participation semble aussi perdurer d'une grossesse à l'autre. En effet, le nombre de grossesses n'a pas eu d'influence sur ce facteur puisque les participantes, qu'elles aient ou non des enfants, ont toutes mentionné ce besoin d'être rassurées. On peut ainsi se demander si l'ajout de normes médicales, les nouvelles technologies en génomiques prénatales et la modification des protocoles de suivi d'une grossesse à l'autre pourraient expliquer le renouvellement des questionnements chez les femmes qui ont déjà des enfants.

Pour les femmes ayant contribué à notre recherche, la dimension participative était aussi rattachée à la responsabilité de transmettre les informations qu'elles avaient acquises sur les tests prénataux à leurs conjoints<sup>14</sup>. Même si ces derniers n'assistaient pas toujours aux rencontres avec le médecin ou aux différentes étapes du dépistage ou du diagnostic prénatal, elles considéraient qu'ils étaient aussi impliqués qu'elles dans le processus décisionnel. D'autres femmes ont aussi souligné l'importance du rôle de leurs compagnon(e)s de vie dans la décision d'accepter ou de refuser un test prénatal (Garcia *et al.*, 2008 b ; Watterbjorke *et al.*, 2015). Si les femmes enceintes demeurent la principale source d'informations de leurs conjoints (Gottfresdotti *et al.*, 2009), ces derniers se sentiraient aussi responsables de la décision que la femme enceinte (Watterbjorke *et al.*, 2015). Ce qui, dans nos données, pourrait expliquer en partie le besoin des femmes de leur transmettre des informations adéquates.

Finalement, les résultats de notre étude permettent d'identifier deux conditions essentielles pour constituer un contexte idéal à la prise de décisions éclairées dans le cadre des tests prénataux: 1) la qualité des interactions avec les professionnel(le)s de la santé et 2) la participation active et les démarches personnelles visant à obtenir des informations adéquates, neutres et adaptées pouvant répondre à leurs questions et les rassurer tout en respectant leur autonomie reproductive (figure 12).

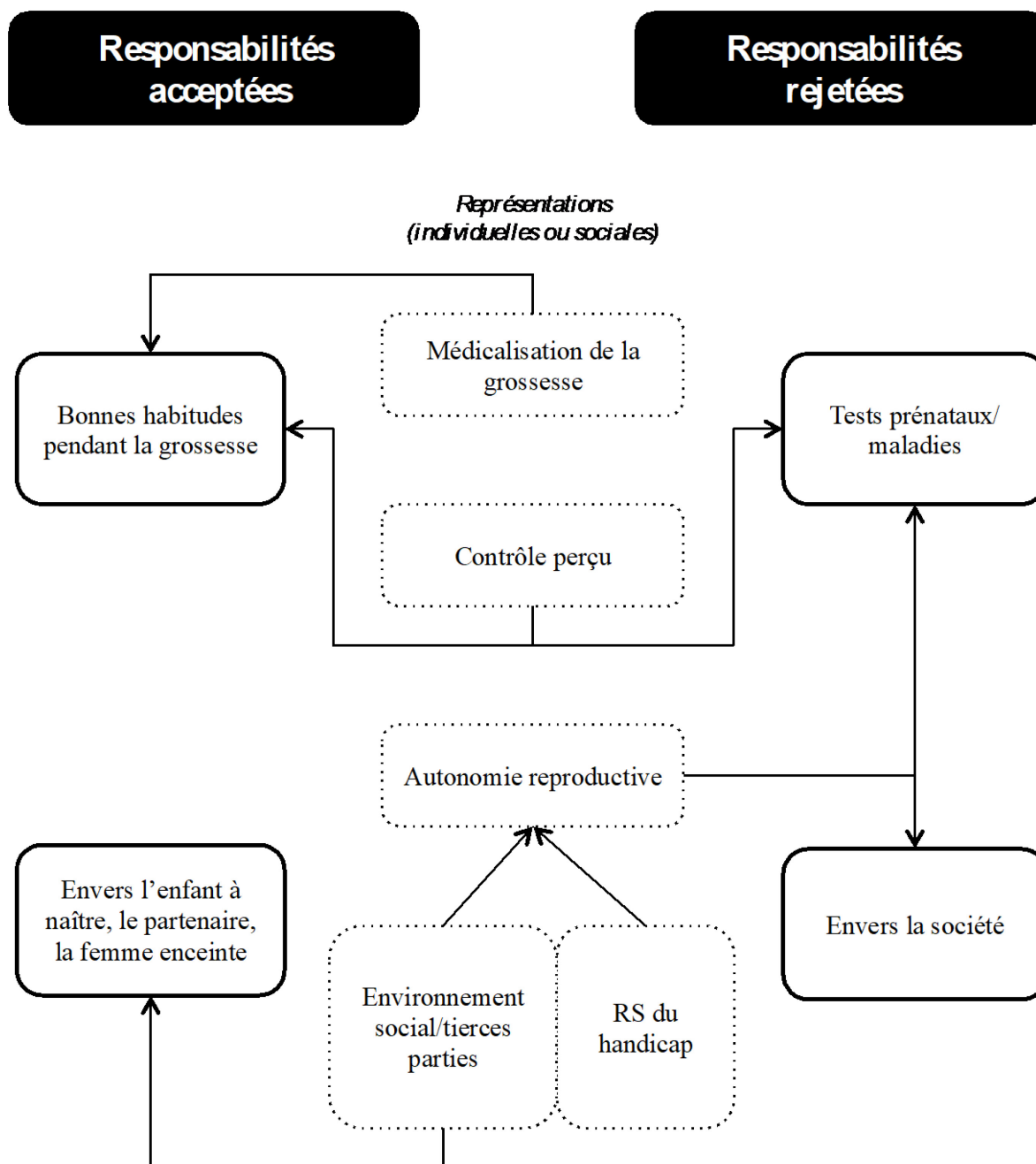
---

14 Le terme conjoint est utilisé au masculin ici, parce qu'aucune des participantes n'avait de conjointe.

#### **4.4 Représentations influençant les points de vue relatifs à la responsabilité associée à la médecine personnalisée en période prénatale**

Les résultats issus des rencontres avec les femmes estriennes que nous avons menées ont permis d'identifier plusieurs représentations (individuelles et sociales) influençant leurs points de vue concernant la notion de responsabilité dans le contexte de la MPP. La figure 13 illustre les responsabilités que les femmes ayant participé à notre étude acceptaient ou rejetaient. Au centre, nous retrouvons les représentations qui avaient une ascendance sur leurs prises de position. Les prochains paragraphes abordent chacune des représentations présentées au centre de la figure 13, en détaillant les liens qui existent avec les responsabilités acceptées ou rejetées par les femmes enceintes.

**Figure 13**  
**Représentations influençant la notion de responsabilité à l'ère de la MPP**



Comme on peut le voir à la figure 13, la première responsabilité que les participantes considéraient devoir prendre était celle d'adopter ce qu'elles considéraient comme **de** bons comportements de santé et de bonnes habitudes de vie pendant la grossesse. Elles y voyaient une responsabilité non contraignante et toute naturelle, permettant de favoriser le développement du fœtus. Par contre, les raisons évoquées pour se conformer aux prescriptions médicales montraient l'influence déterminante des représentations propres à la médicalisation de la grossesse sur la détermination des responsabilités que ces femmes considéraient devoir prendre.

La médicalisation de la grossesse n'est pas un phénomène nouveau. Pour ce qui concerne la culture occidentale, de Hippocrate à aujourd'hui, les femmes enceintes se voient prescrire des comportements le plus souvent liés à l'hygiène et à l'alimentation, ainsi que des examens prénataux. Plusieurs techniques invasives comme la saignée, par exemple, leur ont aussi été imposées au fil des siècles (Gélis, 1987).

Plus récemment, alors qu'elle était coprésidente du Réseau canadien pour la santé des femmes, la sociologue québécoise Abby Lippman soutenait que:

[l]a médicalisation consiste à trouver des maladies là où il n'y en a pas et à traiter des phénomènes naturels comme des problèmes de santé qui requièrent des traitements curatifs. Les femmes sont tout particulièrement touchées par la médicalisation, ne serait-ce que parce qu'elles consultent davantage de médecins en lien avec leur vie reproductive (Lippman, 2003: p. 45).

Les RS qui font du corps de la femme une source de problème et de déséquilibre seraient parmi les premiers facteurs ayant contribué à la médicalisation de la grossesse. Selon De Koninck (1990), les attitudes sociales seraient teintées par l'idée que le corps de la femme est victime de ses hormones. Pour l'illustrer, la sociologue y va de l'équation suivante: «féminité = fragilité = danger» (De Koninck, 1990: p. 123). C'est au nom de cette RS de la fragilité et du danger qu'elle représente qu'on aurait justifié le contrôle du corps de la femme et la prise en charge médicale de cette dernière. Ce serait pendant la grossesse que

cette perception négative du corps de la femme serait la plus éloquente. Dans ce contexte, les travaux de De Koninck ont permis de constater que les femmes enceintes elles-mêmes se percevaient comme une menace à leur santé et à celle de l'enfant qu'elles portent.

La vision de la mère, menace à l'enfant qu'elle porte, est cohérente avec cette vision du corps des femmes comme source de leur aliénation. Elle justifie de plus la médicalisation et la technicisation sans limites de la vie reproductive des femmes (De Koninck, 1990: p. 128).

Plusieurs auteur(e)s tiennent des propos similaires en soulevant que les RS de la médicalisation de la grossesse amèneraient les femmes enceintes à se sentir responsables d'adopter les comportements prescrits pendant cette période. Au début du vingtième siècle, les perceptions du public et de la communauté médicale en faveur de l'obstétrique et de son efficacité ont largement contribué à l'accroissement des pouvoirs médicaux et scientifiques sur la grossesse. Dans ce contexte, les femmes sont devenues les principales cibles des manuels de santé. Cette période a été marquée par une prolifération de conseils médicaux leur étant adressés dans le but de gérer les différentes périodes de leur vie (Hallgrimsdottir et Benner, 2014). Après avoir analysé le contenu de manuels d'hygiène maternelle publiés au Canada, aux États-Unis et au Royaume-Uni entre 1880 et 1920, Hallgrimsdottir et Benner (2014) ont relevé les multiples attentes culturelles se rapportant au contrôle qu'on demande aux femmes d'exercer sur leur corps pendant grossesse. On s'attendait alors à ce qu'elles respectent les normes médicales en vigueur. Entre autres, qu'elles contrôlent leur alimentation, leur consommation d'alcool, leur poids, leurs émotions, leur niveau d'exercice, etc. En fait, plusieurs femmes enceintes sont amenées à croire qu'une « bonne mère » a la responsabilité de respecter les prescriptions comportementales médicales et de les percevoir comme une façon de minimiser les risques associés à la grossesse (Kukla et Wayne, 2011).

Pour Guyon *et al.* (2007) les prescriptions concernant les « bons comportements de santé » à adopter pendant la grossesse ne peuvent que résonner dans l'esprit des femmes, d'autant plus qu'elles seraient plus perméables à ce type de messages lorsqu'elles sont enceintes. La

maternité ne dépendrait alors plus de l'instinct maternel uniquement, mais nécessiterait les conseils d'un(e) expert(e) à toutes les étapes de la grossesse. Ainsi, la perception que la grossesse est risquée et qu'elle nécessite que les femmes enceintes se conduisent de façon de plus en plus responsable est devenue une RS collectivement partagée (Hallgrimsdottir et Benner, 2014).

Un texte publié dans le *Stanford Encyclopedia of Philosophy* souligne également l'existence du lien étroit existant entre la médicalisation de la grossesse et l'accroissement des responsabilités des femmes enceintes. Selon ce texte, nous vivons dans une société centrée sur la notion de risque et la grossesse n'échapperait pas à cette représentation. L'idée ici, c'est que, même lorsque la femme enceinte et le fœtus sont en parfaite santé, la grossesse constitue tout de même un facteur de risque (Kukla et Wayne, 2011).

Ces RS qui gravitent autour de la médicalisation de la grossesse semblent réellement ancrées dans les perceptions des femmes qui ont participé à notre étude. Par exemple, elles jugeaient que leurs comportements déviants, tout comme que ceux des autres femmes enceintes, étaient irresponsables. Par exemple, elles mentionnaient souvent qu'il était irresponsable qu'une femme enceinte fume. Ce qui rejoint les résultats d'autres études, notamment celles d'Abrahamsson *et al.* (2005) et de Lendahls *et al.* (2002), où le tabagisme pendant la grossesse était aussi perçu comme un comportement honteux et égocentrique. Selon les résultats de Guyon *et al.* (2007), une bonne mère ne fume pas pendant sa grossesse, ce qui transparaît également de façon éloquente dans nos résultats.

Le sentiment de responsabilité à l'égard de l'adoption de « bons comportements » pendant la grossesse ferait en sorte que les femmes enceintes se sentiraient obligées d'éviter les situations et les habitudes qui pourraient mettre la santé du fœtus en danger (Garcia *et al.*, 2008a ; 2009 ; 2011 ; 2012). L'étude australienne de Lupton (2011) abonde aussi dans ce sens en rapportant que les femmes enceintes interrogées ont consciemment décidé d'adopter de « bonnes habitudes » pendant la grossesse, comme prendre des vitamines, manger sainement et faire de l'exercice, afin de protéger la santé de l'enfant à naître.

La prise en compte des RS du corps de la femme nous aide à mieux comprendre pourquoi les participantes accordaient autant d'importance au contrôle de leurs comportements et de leurs habitudes de vie. De plus, l'ensemble des normes médicales qui encadrent la grossesse s'ajoute aux pressions ressenties par les femmes enceintes. Dans le cadre d'une MPP prédictive, préventive, personnalisée et participative, on peut prévoir qu'elles risquent de s'accroître.

Toutefois, si les femmes qui ont participé à notre étude se sentaient responsables d'adopter les comportements prescrits pour favoriser la naissance d'un enfant en santé, elles considéraient aussi qu'il y avait une limite à ce qu'elles pouvaient accepter. Malgré l'influence des représentations sociales et médicales entourant leur corps pendant la grossesse, le niveau de responsabilité qu'elles étaient prêtes à endosser dépendait en grande partie du contrôle qu'elles considéraient pouvoir exercer sur une situation (figure 13). En d'autres mots, plus l'issue dépendait d'elles, plus elles se sentaient responsables.

Ce qui explique pourquoi elles refusaient d'inclure le recours aux tests prénataux parmi les responsabilités associées à la MPP (figure 13). Elles justifiaient cette position du fait qu'elles ne voulaient pas endosser la responsabilité d'un événement sur lequel elles n'ont aucun contrôle, comme le résultat d'un test génétique ou la survenue d'une maladie génétique pouvant affecter l'enfant à naître. Ce constat rejoint les travaux de Garcia *et al.* (2008a, 2009, 2011, 2012) sur le dépistage prénatal, où les femmes enceintes dissociaient la responsabilité d'assurer les meilleures conditions possible pour que l'enfant puisse naître en bonne santé et la responsabilité de recourir aux tests prénataux pour prévenir les handicaps ou les maladies.

La relation entre contrôle et responsabilité dans le cas des maladies génétiques a aussi été analysée dans une perspective éthique par Bonte *et al.* (2014). Pour ces auteur(e)s avec les avancées technologiques des dernières années, les futurs parents ont la possibilité de connaître leurs statuts de porteurs pour de nombreuses maladies génétiques, avant même la conception. Dans ce contexte, ils posaient la question suivante «[...] *should any normal,*

*reasonably prudent potential parent undergo genetic screening before attempting to conceive?* » (Bonte *et al.*, 2014: p. 8). Afin de répondre à cette question, les auteur(e)s, ont considéré plusieurs facteurs, dont le contrôle. Pour eux, comme la génétique d'une personne n'est pas un facteur qu'elle peut contrôler, contrairement à la prise d'acide folique par exemple, le choix de ne pas passer de test de dépistage préconceptionnel ne devrait pas être perçu comme un acte irresponsable (Bonte *et al.*, 2014).

Nos résultats, de même que d'autres travaux, font ressortir l'influence du contrôle sur la perception des responsabilités à prendre ou non. Comme les comportements lors de la grossesse sont perçus comme des facteurs où un contrôle peut être exercé, il est entendu que des responsabilités y sont attachées. À l'inverse, comme les tests prénataux ne peuvent qu'informer de la présence d'une anomalie génétique, les femmes enceintes considéraient ne pas avoir de contrôle sur la pathologie qui affectera la santé de leur enfant. Cette absence de pouvoir justifie la dissociation entre le recours aux tests génétiques et une quelconque responsabilité de la femme enceinte. Enfin, si les femmes sans risque connu ou accru de transmettre une maladie génétique ou d'induire une anomalie chromosomique peuvent dissocier contrôle et responsabilité, on peut se demander ce qu'il en serait de celles qui sont à risque ? D'autant plus que la littérature relie souvent les maladies héréditaires et la responsabilité à travers le sentiment de culpabilité (Bouffard, 2000 ; Bouffard 2002). À ce sujet, une étude menée en Grèce auprès de seize femmes enceintes présentant des risques élevés suite au dépistage prénatal nous illustre très bien ce sentiment de culpabilité et la responsabilité maternelle face aux « défauts génétiques » que ressentaient ces femmes.

*[...] reasoning concerning the outcome of pregnancy, systematically refers to maternal accountability. Women from various socio-economic and educational backgrounds seem, either directly or indirectly, to assume the responsibility while no one from the medical profession must have ever told them that chromosomal and genetic defects are a product or the result of human control and intervention* (Dragonas, 2018: p. 128).

*They [les participantes] search for answers interpreting chromosome problems by turning to psychological, ethical and social*



*explanations and by attributing them to their [...] own feelings and behaviour* (Dragonas, 2018: p. 128).

En plus de la médicalisation et du contrôle perçu, l'autonomie reproductive se retrouvait également dans les facteurs influençant les responsabilités à prendre ou non en contexte prénatal (figure 13). Le besoin d'autonomie en matière de décision reproductive était associé au fait que les femmes de notre étude rejetaient toutes formes de responsabilité à recourir à des tests prénataux (figure 13). Pour elles, les décisions concernant les tests prénataux relevaient de choix personnels, ne découlant d'aucune responsabilité contraignante envers de tierces parties. C'est pour cette raison qu'elles rejetaient également toutes formes de responsabilité envers la société à recourir des tests prénataux ou à connaître certaines informations sur le génome de l'enfant à naître (figure 13). La relation entre l'autonomie et l'absence d'influence de tierces parties est d'ailleurs souvent abordée dans la littérature (Arneson, 1985 ; Beauchamp et Childress, 2001 ; Rendtorff, 2002).

Le rapport étroit entre la responsabilité parentale et le recours aux tests prénataux a été largement discuté dans la littérature éthique. Certains rapportent qu'il existerait déjà une tendance à croire que les parents ont la responsabilité d'obtenir le plus d'informations possible sur la santé du fœtus afin d'en faire bénéficier le futur enfant (Clarkeburn, 2000 ; Herrissone-Kelly, 2006 ; Lawson et Pierson, 2007 ; Williams *et al.*, 2005). En ce sens, une femme enceinte qui se sait à risque et qui décide de ne pas recourir à un test prénatal serait imputable de mettre intentionnellement au monde un enfant handicapé (Harris, 2000 ; Suter, 2002). Cette responsabilité contraignante découlerait, entre autres, de la disponibilité (Mulvey et Wallace, 2000 ; Savulescu et Kahane, 2009 ; Vehmas, 2002 ; Williams *et al.*, 2005) et de l'offre systématisée des tests prénataux qui pourraient entraîner les femmes à croire qu'il est normal d'y recourir parce qu'ils donnent l'impression de faire partie des tests de routine pour s'assurer de la santé du futur (Clarkeburn, 2000 ; Dormandy, 1999 ; Mulvey et Wallace, 2000 ; Seror et Ville, 2009 ; Takala et Häyry, 2000 ; Zoppi *et al.*, 2001).

Par contre, les positions des femmes de notre étude différaient totalement de ces propos. Pour elles, la liberté de choix était un élément central de leurs discours sur les responsabilités à prendre et les conditions génétiques qu'il convenait ou non de rechercher dans le contexte de la MPP. Dans l'ensemble, elles référaient d'une façon très vive et spontanée à leur autonomie, dans des situations qu'elles considéraient aussi intimes et personnelles que les tests prénataux, ou que le devenir d'une grossesse. Plusieurs études ont aussi rapporté la nature individuelle et sensible des prises de décisions dans le contexte des tests prénataux (Carroll *et al.*, 2012 ; Farrell *et al.*, 2014 b ; Garcia *et al.*, 2008a, 2008 b, 2011 ; Williams *et al.*, 2005). Toutefois, à l'exception de Farrell *et al.* (2014 b), qui s'intéressaient aux processus décisionnels dans le cadre du dépistage avec ADNf, la majorité de ces études avaient été réalisées dans le contexte précis du dépistage prénatal conventionnel (marqueurs sériques avec/ou sans échographie). Nos travaux innovent en mettant ce point de vue de l'avant en considérant l'ensemble des tests prénataux disponibles ou en voie de l'être.

Malgré le besoin d'autonomie, la nature intime des décisions relatives à la grossesse et le rejet de toutes responsabilités envers la société lorsqu'il est question de tests prénataux, on ne peut nier l'influence des contextes sociaux sur les décisions prises relatives à ces tests (Modra, 2006). Les décisions relatives aux tests prénataux, prises sur la base d'une autonomie reproductive entière, sont nécessairement teintées par l'environnement social et les tierces parties (figure 13). En dépit de ce que ces femmes enceintes vivent ou ressentent, selon Williams *et al.* (2005) les décisions concernant les tests prénataux appartiendraient tout de même à la vie publique. Dans cet esprit, il serait pratiquement impossible qu'elles soient coupées de l'influence du monde extérieur. D'ailleurs, plusieurs publications abordent le poids des contraintes sociales, comme le rejet du handicap et l'exigence de performance, sur les décisions que les femmes enceintes ont à prendre par rapport aux dépistages, au DPN ou à l'IVG (Bouffard, 2005 ; Korff-Sausse, 2005 ; Nisand, 2002). De façon implicite, les RS et les normes en vigueur au sein de notre collectivité d'appartenance ne peuvent qu'influencer les décisions reproductives, même si les femmes enceintes se disent capables de s'en détacher.

Par exemple, les facteurs extérieurs pourraient contraindre les femmes à conformer leurs choix reproductifs à l'opinion la plus acceptée socialement (Bayertz, 1998 ; Favre *et al.*, 2007). La conduite considérée « normale » suite à un DPN défavorable pourrait entraîner certains parents à prendre des décisions à contrecœur (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2009). Suter (2002) souligne que les femmes qui rejettent les tests prénataux doivent être préparées à se justifier et à fournir des explications concernant leur décision aux gens qui les entourent. On peut également lire, dans un rapport publié en France par le Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, que:

[d]ans ce contexte de soumission à la norme, le couple qui choisit de ne pas interrompre la *grossesse* à l'origine d'un enfant « différent » est de plus en plus fréquemment mal compris [...]. Ce couple encourt même le risque d'être critiqué, considéré comme « irresponsable » [...] (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2001: p. 2).

Ce même comité rapporte aussi que:

[...] pour la majorité de nos contemporains, il ne paraît pas raisonnable de garder un enfant en gestation dont on sait par avance qu'il sera gravement malade tout au long de sa vie. La *conduite* perçue comme normale est celle qui consiste à accepter l'amniocentèse en cas de doute et l'interruption médicale de grossesse lorsque le diagnostic défavorable est posé (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2009: p. 13).

Cette conduite « normale » à adopter a probablement eu un impact sur les propos des participantes de la présente étude. En fait, certaines de nos participantes jugeaient irrationnel de poursuivre une grossesse lorsqu'un fœtus reçoit un diagnostic impliquant un handicap physique ou mental. Elles n'allaient toutefois pas jusqu'à dire qu'il s'agissait là d'un comportement irresponsable, mais, même inconsciemment, elles semblaient tout de même se conformer à certaines « normes » en cours dans nos sociétés sur les comportements à adopter dans une telle situation. L'étude de Garcia *et al.* (2008 b)

rapporte d'ailleurs que les femmes enceintes concevaient qu'il pourrait exister une certaine pression les poussant à choisir l'option indiquée par la norme. Toutefois, nos résultats et ceux de l'étude de Garcia *et al.* (2008 b) montrent que cette pression ne compromet pas entièrement leur autonomie reproductive. L'étude de Korenromp *et al.* (2007), qui porte sur le processus décisionnel de femmes enceintes ayant recouru à une IVG pour des fœtus atteints de T21, en arrive au même constat. Sur soixante et onze (71) femmes questionnées, seulement six (6) rapportaient avoir subi des pressions relatives aux valeurs sociales.

La représentation de ce qu'est un enfant « normal » prenait également une place importante dans les raisons servant à justifier les conditions ou les pathologies génétiques à rechercher ou à ignorer pendant la grossesse. Selon Rhodes (1999), il existerait des attentes culturelles selon lesquelles un enfant doit devenir une personne autonome, capable de décider de ses actes et de les assumer. Dans les sociétés occidentales, cette autonomie serait surtout associée aux capacités intellectuelles et à un certain niveau de rationalité. Un enfant dont les capacités cognitives ou physiques ne lui permettraient pas de répondre aux attentes de la société dans laquelle il naîtra pourrait ne pas être considéré comme « normal » aux yeux de ses parents qui ont intégré l'idéal d'autonomie comme condition de base d'une vie et d'une famille heureuse.

Selon les RS qui configurent les paramètres d'une vie « satisfaisante », les problèmes de santé pourraient limiter les chances d'un enfant de développer les capacités et les aptitudes qui lui permettraient de faire ce qu'on attend de lui pour assurer son propre bien-être et pour avoir une vie épanouie (Vehmas, 2002). Ce qui rejoint les raisons mentionnées par plusieurs participantes de notre recherche, en ce qui concerne « les conséquences pour l'enfant » (« *Impact of the disease* » dans l'article scientifique) (section 3.2.1). Pour ces femmes, certaines maladies empêcheraient l'enfant d'être heureux et de s'accomplir et c'est très certainement les RS de ce que devrait être une vie réussie qui venaient teinter leurs propos.

Si d'un côté on mise sur un enfant «normal», de l'autre les participantes faisaient remarquer qu'on s'attend aussi à ce que les femmes performant. En fait, les aspirations des sociétés occidentales concernant les performances des citoyen(ne)s (Mattei, 2015) seraient encore plus exigeantes pour les femmes, dont on s'attend qu'elles soient performantes sur tous les tableaux, ce qui est particulièrement vrai pour les mères sur le marché du travail (De Koninck, 1990). D'ailleurs, la plupart des femmes que nous avons rencontrées avaient un travail rémunéré au moment de l'étude, ou en avaient un avant d'être enceintes. Dans un contexte axé sur la performance et le savoir comme celui du Québec, un enfant gravement malade pourrait empêcher les femmes de répondre à ce que la société attend d'elles. La plupart du temps, ce sont les mères qui doivent quitter leur emploi pour s'occuper de leur enfant, lorsque celui-ci a de graves incapacités physiques ou cognitives. La femme se retrouve alors dans une situation où ses performances en tant que mère d'enfant handicapé ou malade ne sont pas valorisées par rapport aux attentes sociales. Dans ce contexte, l'enfant et la mère pourraient se retrouver rapidement marginalisés.

Cette inquiétude a d'ailleurs été soulignée à maintes reprises par les participantes de cette étude. Ainsi, à la fois en tant que mère et travailleuse soumises aux exigences de performance véhiculées dans notre société, les opinions et les besoins des participantes à cette étude concernant les pathologies dont elles voudraient être informées en période prénatale, ne pouvaient qu'être orientés par ces attentes.

En plus de l'influence de l'environnement social discuté ci-haut, il faut également souligner la façon dont les RS du handicap ont pu moduler les positions des femmes enceintes lorsque venait le temps de décider des informations à connaître ou non sur le génome fœtal. Ces décisions, prises sur la prémisse que les femmes désiraient et avaient une autonomie reproductive sans limites, pourraient avoir été grandement modulées par ces RS. Puisque la façon dont on perçoit le handicap peut affecter le désir de l'éviter (Scott, 2005), il semble important d'essayer de mieux comprendre les RS véhiculées à ce sujet.

Dans toutes les sociétés, les RS du handicap modulent les points de vue des gens face aux personnes en situation d'handicap (Bouffard *et al.*, 2015 ; Diop 2012).

De tout temps, les sociétés ont élaboré des théories pour expliquer le handicap, la *survenue* d'une déficience, l'existence des différences. De ces théories populaires et culturelles, qui sont des représentations sociales, découle la manière dont on considère et traite les personnes en situation de handicap (Diop, 2012: p. 19).

Il [le handicap] marque une différence, un écart de la norme, une altérité potentiellement dangereuse. Comme il est nécessaire à la survie de l'être humain de savoir à quoi s'en tenir avec le monde qui l'entoure, la partie visible du handicap devient alors un signe qu'il lui faut décoder. Pour se faire, les communautés humaines réfèrent à une multiplicité de systèmes de représentations et de modèles explicatifs qui, selon le contexte et l'individu, donneront un sens au handicap [...] (Bouffard et *al.*, 2015: p. 240).

Le Québec ne fait pas exception. Comme en témoigne un rapport du Commissaire à la santé et au bien-être du Québec:

[...] non seulement les décisions reproductives sont-elles influencées par le contexte social dans lequel elles sont prises, mais encore l'ensemble des décisions des couples en matière de reproduction reflète des courants sociaux et a des répercussions sur les perceptions qu'entretient la société relativement aux personnes présentant une déficience et la place qu'elle leur réserve (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008a: p. 47).

Même si le Québec est avancé en matière d'intégration sociale des personnes handicapées, une forme d'intolérance sociale persisterait, surtout vis-à-vis des personnes atteintes de déficiences intellectuelles (Noreau *et al.*, 2015). D'ailleurs, la plupart des femmes qui ont participé à notre étude avaient des représentations négatives du handicap. Puisque les choix individuels sont en grande partie tributaires des RS en cours dans une société (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2009), ces représentations pourraient les inciter à mettre un terme à une grossesse si un test prénatal revenait avec un diagnostic de déficience intellectuelle.

Ces représentations négatives des handicaps pourraient en partie s'expliquer par la façon dont ils sont perçus et décrits par la médecine. Historiquement, les expert(e)s de la santé ont exposé le handicap comme quelque chose qu'on doit réparer, un défaut, une faute, un dysfonctionnement (Peters et Lawson, 2002). De ce fait, l'emphase a été mise sur les moyens de guérir l'individu et de le ramener à ce qu'on considère comme étant « la normalité ». Sous l'influence de la profession médicale, le handicap peut être perçu comme un événement négatif contre laquelle il faut lutter en vue de changer ou d'améliorer la situation (Peters et Lawson, 2002). Comme cette perception découle des milieux scientifiques et médicaux, il y a de fortes probabilités qu'elle vienne moduler les représentations qu'ont les femmes enceintes du handicap et, par conséquent, leurs désir d'éviter la naissance d'un enfant atteint d'une pathologie causant de graves dysfonctions physiques ou intellectuelles.

Cette perception négative teintait également les propos des participantes qui la transposaient aux familles vivant avec un enfant handicapé. Dans les sociétés occidentales, l'idée qu'il est difficile d'élever un enfant avec une déficience intellectuelle ou avec d'importantes limitations physiques est largement véhiculée. Ces enfants sont souvent perçus comme un fardeau pour les parents et la famille (Vehmas, 2002). Les difficultés associées au fait d'élever un enfant lourdement handicapé sont d'ailleurs largement décrites dans la littérature (Brinchmann, 1999 ; Heiman, 2002 ; Kearney et Griffin, 2001 ; Olsson et Hwang, 2001 ; Sen et Yurtsever, 2007). Ces représentations sont aussi transmises par la société québécoise, comme l'exprime la présidente du Conseil de la famille et de l'enfance dans un rapport publié en 2008.

Si veiller aux besoins de tout enfant demande un certain altruisme, c'est d'abnégation dont les parents ainsi que les frères et sœurs d'un enfant qui a des incapacités importantes font preuve en répondant à son besoin d'assistance constant, en lui prodiguant une quantité de soins physiques, en cherchant à stimuler son développement sans relâche! (Bourcier, 2008: p. 5)

Ce rapport, basé sur une étude menée auprès de quatorze familles comprenant un enfant vivant avec d'importantes incapacités, rapporte que ces dernières ressentent une certaine

perte de contrôle face à leur existence et que leur qualité de vie est affectée par toutes les responsabilités et les coûts qu'impliquent les soins qui doivent être prodigués (Bourcier, 2008).

À cela s'ajoute le fait que la société offre peu de support aux familles avec un enfant handicapé (Peters et Lawson, 2002). Selon Vehmas (2002), nos sociétés seraient davantage organisées pour répondre aux besoins des enfants considérés « normaux ». Par conséquent, on peut s'attendre à ce que les parents d'enfants handicapés soient aux prises avec des obstacles émotionnels et financiers induits par l'environnement social. Ce manque de support pourrait faire en sorte que la maladie serait beaucoup plus difficile à gérer. D'autant plus que:

La gravité de la maladie dont va souffrir un enfant à naître est également liée aux conditions d'accueil et à la qualité de la prise en charge dont il pourrait bénéficier (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2009: p. 16).

Le manque de soutien est une dure réalité pour les familles québécoises. Par exemple, un rapport du Conseil de la famille et de l'enfance nous informe que les parents estimaient que le support qu'ils obtenaient de la part des différents programmes et services gouvernementaux était insuffisant et qu'ils étaient souvent obligés de se battre pour qu'on réponde à leurs besoins (Bourcier, 2008). Si on considère les coupures dans les services aux personnes handicapées, dont il est souvent question dans les médias québécois (Legendre, 2016), on ne peut que constater que le manque de soutien fait partie intrinsèque des RS que les femmes enceintes peuvent associer au handicap. D'ailleurs, le désir des participantes de connaître les risques que l'enfant qu'elles portaient puisse être gravement malade ou handicapé était largement motivé par les lacunes concernant l'aide aux familles. Par conséquent, dans l'ensemble des facteurs et des représentations qui peuvent moduler les perceptions que les femmes enceintes ont des responsabilités qu'elles peuvent ou non endosser en période prénatale, il faut considérer qu'à travers les lois édictées et les services offerts, l'État détermine implicitement ce qui est permis, accessible ou interdit en matière de tests prénataux. D'autant plus que les décisions en matière de politiques de santé sont



tributaires des enjeux économiques. Modra (2006), donne un exemple convaincant des impacts des impératifs financiers sur l'offre de ces tests.

*Even if disability prevention is not an explicit goal of a publicly funded PNGD program, a financial conflict of interest remains. Whilst the state may ostensibly provide testing for the sake of knowledge in itself, the testing programmes are cost effective because they decrease demand for disability support services (Modra, 2006: p. 260).*

Si le fait d'avoir un enfant handicapé peut aussi être perçu comme une expérience positive (Kearney et Griffin, 2001), il n'en demeure pas moins que les facteurs et les représentations dont il vient d'être question ont contribué au fait que la plupart des participantes de notre étude avaient une perception plutôt négative du handicap et des responsabilités que la vie avec un enfant gravement malade ou handicapé impliquait.

Cependant, compte tenu de notre échantillon, cette affirmation doit être nuancée. Selon Jouk (2007), les gens qui n'ont pas de contact personnel direct avec le handicap seraient enclins à prendre des décisions reproductives en fonction des représentations qu'ils se font du handicap. Ce qui était le cas pour la majorité des femmes de notre étude. Même si certaines travaillaient dans le milieu de la santé, la plupart avaient très peu de contact avec des personnes handicapées. Deux participantes seulement côtoyaient quotidiennement des personnes atteintes de déficience intellectuelle, l'une étant psychoéducatrice et l'autre médecin. Si le fœtus était diagnostiqué avec un handicap quelconque, aucune des deux n'aurait voulu mettre un terme à la grossesse. Pour Noreau *et al.* (2015), l'entretien de relations régulières avec des personnes handicapées serait d'ailleurs un bon prédicteur de la perception positive des gens par rapport aux handicaps. On peut ainsi supposer que les représentations du handicap pourraient être modulées par l'expérience relationnelle et professionnelle qu'elles entretenaient avec des personnes handicapées.

Comme nous venons de le voir, plusieurs représentations, individuelles ou sociales, et contextes entrent en ligne de compte pour justifier les responsabilités que les femmes enceintes considéraient devoir prendre quand il est question de tests prénataux. Si nos

résultats indiquent que le recours aux tests génomiques n'en fait pas partie, on peut se demander combien de temps encore ces tests pourront être écartés des responsabilités qui incombent aux femmes en période prénatale.

D'ailleurs, certains changements commencent à être perceptibles. Comme on peut le voir à la figure 13, lorsque l'enfant à naître, les partenaires ou les femmes enceintes pouvaient en retirer des bénéfices en termes de bien-être et de qualité de vie, certaines participantes associaient le recours aux tests prénataux à une certaine forme de responsabilité. Il ne s'agissait cependant pas d'une responsabilité contraignante au sens qui lui est donné par certains auteur(e)s (Mulvey et Wallace, 2000 ; Savulescu et Kahane, 2009 ; Vehmas, 2002 ; Willams *et al.*, 2005). Elles y voyaient plutôt un moyen de prévenir des souffrances qu'elles jugeaient évitables pour le bien de l'enfant. Ainsi, cette responsabilité n'était pas directement associée aux tests prénataux, mais aux maladies dont le futur enfant pouvait être affecté et que les participantes jugeaient intolérables. Toutefois, comme nous l'avons mentionné dans l'article « *Prenatal personalized medicine: What pregnant women with a low risk of having a child with a genetic disorder want to know about the fetal genome* », la détermination des responsabilités qu'il convient de prendre dépendait de plusieurs facteurs liés à l'expérience et à l'environnement des femmes. Cette forme de responsabilité envers l'enfant a aussi été relevée dans d'autres études. Par exemple, Garcia *et al.* (2008 b) ont pu observer que les parents qui acceptent le dépistage prénatal le font afin d'assurer une qualité de vie à leur enfant.

Cette responsabilité non contraignante pourrait s'expliquer du fait qu'au fil des années, nous aurions adhéré au concept de « *scientific motherhood* », basé sur l'idée que les femmes sont non seulement responsables de leur propre santé, mais aussi de celle de leur famille (Hallgrimsdottir et Benner, 2014). Dans cette perspective, les femmes se retrouveraient dans la position de « *responsible agents for mediating collective risks to the human species* » (Hallgrimsdottir et Benner, 2014: p. 13). Considérant que les femmes enceintes que nous avons rencontrées incluaient d'emblée le bien-être de leur enfant à naître et celui de leur famille dans les raisons qui justifiaient leur désir de connaître ou d'ignorer certaines maladies pendant la grossesse, on peut penser qu'elles ont intégré ce

concept dans leur système de représentation. Dans certains contextes, ce phénomène pourrait prédisposer à endosser les responsabilités propres à la dimension participative de la MP.

Pour anticiper les changements que la MPP risque d'opérer dans les représentations des responsabilités en période prénatale, il faut aussi considérer que l'objectif annoncé de la MP est de générer des bénéfices non seulement en termes de santé, mais aussi en retombées économiques. Ce, dans un climat politique qui prône la réduction des coûts, en s'appuyant sur l'idée que les systèmes de santé universels coûtent trop cher à la société. Cela dit, les femmes que nous avons rencontrées n'étaient pas prêtes à associer les tests prénataux à une responsabilité socio-économique. En fait, même si elles étaient conscientes des coûts sociaux que représente la venue au monde d'un enfant atteint d'une condition génétique grave, elles n'acceptaient pas que des enjeux économiques puissent brimer leur autonomie reproductive. Pour elles, les décisions reproductives doivent demeurer dans la sphère du privé. Par contre, dans l'éventualité où elles refuseraient un test prénatal ou une interruption de grossesse pour un fœtus atteint, les participantes considéraient que la responsabilité du fardeau financier revenait à l'ensemble de la société.

Par contre, même si les décisions reproductives sont prises sur une base individuelle, elles ont quand même des conséquences sur la société (Kukla et Wayne, 2011). D'ailleurs, lorsqu'une situation commence à être perçue comme une menace à la stabilité sociale, principalement à cause des moyens financiers qui devraient être investis pour diminuer les risques, les pouvoirs décisionnels peuvent passer de la sphère du privé à celle du public (Massé, 1999).

Enfin, dans les pays qui ont un système de santé à accès universel, la santé des femmes enceintes peut devenir un enjeu collectif parce que les choix qu'elles feront et les comportements qu'elles auront pendant la grossesse auront des impacts sur les futurs membres de la communauté (Kukla et Wayne, 2011).

Finalement, à travers la notion de responsabilité, cette étude a aussi permis d'observer l'émergence de nouvelles représentations individuelles, médicales et sociales qui pourraient faciliter l'institutionnalisation de la MPP. Ces éléments précurseurs à certains changements de mentalité laissent aussi entrevoir la possibilité que la MPP puisse amplifier les pressions sociales et économiques exercées sur les femmes enceintes, les couples et les familles québécoise et canadienne.

## **4.5 Forces et limites**

Les forces et limites de cette étude sont présentées selon les critères de scientificité des études qualitatives. Ces critères – décrits respectivement aux sous-sections 4.5.1, 4.5.2 et 4.5.3 – sont la crédibilité, la fiabilité et la transférabilité (Creswell 2007 ; Fortin, 2010 ; Laperrière, 1997). La crédibilité se rapporte à la validité interne et réfère à la justesse et à la pertinence des liens établis entre les données et leur interprétation. La fiabilité renvoie à la fidélité ou, autrement dit, à la cohérence interne de l'étude en se rapportant à la constance et à la transparence de l'étude (Laperrière, 1997). Elle permet d'éviter que les résultats soient dus au hasard (Creswell, 2007). Enfin, la transférabilité permet d'appliquer ou d'adapter les résultats d'une étude chez des populations et/ou dans des contextes similaires à ceux étudiés (Laperrière, 1997).

### **4.5.1 *Crédibilité***

En recherche qualitative, il est possible d'effectuer plus d'une entrevue avec les mêmes personnes, ce qui permet aux chercheur(euse)s de confirmer que l'analyse et l'interprétation des données reflètent bien ce que les participant(e)s ont voulu dire (Laperrière, 1997). Nous n'avons pas procédé de cette façon, mais plusieurs mesures ont été mises en place pour augmenter la crédibilité de nos résultats.

D'abord, afin d'assurer une analyse complète et rigoureuse des données, les entrevues ont été enregistrées sur support numérique et transcrites intégralement. Ceci a permis de prendre non seulement les propos des participantes en considération, mais aussi

l'intonation de leur voix, leurs hésitations et les émotions associées aux propos ; tous des facteurs importants lors de l'analyse qualitative.

Ensuite, la nature itérative de l'analyse, qui s'effectuait en parallèle avec la collecte des données, a favorisé la crédibilité des résultats. Cette façon de faire a permis d'adapter le guide d'entrevue pour rester le plus près possible de ce qui était vécu et perçu par les participantes et de rendre compte de la richesse des résultats. Au fur et à mesure que de nouveaux éléments émergeaient, il était possible de les valider auprès des participantes subséquentes. Pour augmenter la profondeur de l'analyse et pour en diminuer les biais, les données ont été co-analysées par l'étudiante et sa directrice. La présence d'extraits d'entrevues tirés des *verbatim* était aussi un moyen d'assurer la crédibilité de la description et de permettre d'établir les liens entre les propos et l'analyse effectuée. Comme toutes les entrevues ont été menées par l'étudiante-chercheuse, la tenue d'un journal de bord lui a permis de prendre une certaine distance face au sujet de recherche et d'y repérer ses *a priori*, pour réduire le plus possible leurs influences sur l'analyse et l'interprétation des données. D'autant plus que cette dernière était enceinte au moment de terminer la rédaction de ce document.

Enfin, des réunions d'équipe ont aussi permis de confronter notre positionnement d'étudiante-chercheuse face à nos analyses, en plus d'apporter d'autres perspectives en vue de renforcer la validité interne des résultats.

#### **4.5.2 Fiabilité**

En recherche qualitative, une implication à long terme sur le terrain consolide la fiabilité des résultats, parce qu'elle permet aux chercheur(euse)s d'avoir une meilleure compréhension du contexte dans lequel s'inscrit le phénomène à l'étude (Laperrière, 1997). Ici, les limites de temps imposées par un programme de maîtrise ne nous ont pas permis d'observer ce que les femmes vivent sur le terrain. Par contre, en assistant en tant qu'observatrice à des consultations en clinique de génétique prénatale avec le Dr Régen Drouin, nous avons été en mesure d'observer le vécu d'autres femmes enceintes.

Il faut aussi considérer que ce projet s'inscrit dans un programme de recherche transdisciplinaire sur la MP-P<sup>3</sup>, ainsi que dans la suite des travaux des Pre Bouffard et Dr Drouin concernant des problématiques associées à la génétique de la reproduction et à la reprogénétique. L'expérience des membres de l'équipe a permis de limiter le manque de temps sur le terrain. La fiabilité a également été assurée par la justification des différents choix méthodologiques, notamment par l'entremise d'une description détaillée et transparente du protocole de recherche. Comme mentionné plus haut, toutes les entrevues ont été effectuées par nous, étudiante et chercheuse, ce qui limite la variation des données due à l'intervieweur. Chaque entrevue a été analysée de la même façon (analyse inductive thématique), par deux personnes différentes. Dans certaines circonstances, les données pourraient être mises à disposition des autres membres de l'équipe, et plus particulièrement du Dr Drouin, pour examen ou révision.

#### **4.5.3 Transférabilité**

Dans le contexte des études qualitatives, on ne parle pas de généralisation, puisque les résultats qui en sont issus sont trop singuliers, complexes ou contextualisés (Creswell, 2013). La transférabilité est le versant qualitatif de la validité externe des études quantitatives. Ce critère renvoie à l'idée que les résultats peuvent être utiles à d'autres personnes ou dans d'autres milieux que ceux de l'étude originale (Laperrière, 1997). Si plusieurs facteurs indiquent que nos résultats peuvent être transférables, d'autres limitent cette possibilité.

En premier lieu, si un échantillonnage de convenance, comme celui préconisé pour cette recherche, permettait une bonne représentativité de la population étudiée, il pouvait également induire un biais de volontariat réduisant la transférabilité des résultats. Ce biais existe toutefois dans presque tous types d'études et il est difficile à éviter. Notre échantillon, homogène relativement à certaines caractéristiques (par exemple, l'appartenance religieuse et l'ethnie) et diversifié relativement à d'autres (par exemple,

l'âge et le revenu personnel annuel), comportait des avantages et des inconvénients en matière de transférabilité.

D'une part, comme les participantes étaient toutes des femmes enceintes sans risque connu ou accru d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique, nos conclusions devraient pouvoir s'appliquer à d'autres femmes dans les mêmes conditions. Par contre, six participantes sur quinze (6/15) étudiaient ou travaillaient dans un domaine associé à la santé. Cette caractéristique, probablement due à un biais de volontariat, a nécessairement teinté leurs propos, réduisant d'autant cette capacité. L'échantillon était composé uniquement de francophones estriennes, d'origine caucasienne qui, pour la plupart, se décrivaient comme catholiques non pratiquantes. Sachant que l'origine culturelle et la religion peuvent influencer les points de vue relatifs aux tests prénataux, nos résultats pourraient ne pas être transférables aux femmes enceintes d'autres groupes ethniques ou pratiquant d'autres religions. Il aurait été important d'impliquer les femmes de différentes appartenances religieuses, spirituelles ou provenant de différentes cultures afin d'élargir la transférabilité des résultats de la présente étude.

D'autre part, la diversité des expériences vécues par chaque participante, de même que les différents environnements dans lesquelles elles évoluaient, a permis de diversifier les contextes et les situations que nous avons été en mesure d'explorer. Certains de nos résultats ont ainsi plus de chances de s'appliquer à d'autres catégories de femmes enceintes dans le contexte de la MPP. Par exemple, le recrutement a été effectué à la fois en milieu rural, desservi par des centres hospitaliers régionaux et en milieu urbain, desservi par un centre hospitalier universitaire. Si certaines femmes avaient déjà des enfants, il s'agissait d'une première grossesse pour d'autres. Elles pouvaient être à la toute fin de leur grossesse ou entamer leur deuxième trimestre. Leurs derniers diplômes complétés et leurs revenus personnels étaient aussi très différents. D'ailleurs, dans la description des résultats, nous précisons les différences entre les sous-catégories de participantes (exemple: avec ou sans enfant, etc.) (tableau 7). Cette variété offrait l'avantage d'avoir un portrait plus approfondi du phénomène étudié.

Une description riche et détaillée de l'échantillon, du contexte de recherche, de la problématique, de la méthodologie, des méthodes d'analyses et des résultats a aidé à limiter les faiblesses au niveau de la transférabilité. Elle permettra aussi à d'autres chercheur(euse)s ou utilisateur(trice)s de connaissances d'adapter nos conclusions à leurs propres contextes.

Bien que pertinents pour notre étude, les outils de collecte de données comportent aussi leurs propres limitations. En premier lieu, nous pouvons considérer que les plaquettes informatives que nous avons élaborées et utilisées ont pu influencer les propos des participantes. Et ce, malgré des informations les plus simples et neutres possible. Il s'agissait toutefois d'un passage obligé afin que les participantes aient un minimum de connaissances sur la MPP et les différents tests prénataux qui y sont associés. Ces plaquettes étaient réutilisées par les participantes lorsqu'elles voulaient avoir des informations complémentaires ou lorsqu'elles donnaient des exemples précis pour soutenir leurs positions et mettre leurs expériences en relation avec la MPP.

L'entrevue semi-dirigée pouvait induire certains biais, puisque l'information transmise par la participante était orientée par l'intervieweur et, de surcroît, sa présence pouvait, d'une certaine manière, influencer la femme enceinte. De plus, l'entrevue pouvait aussi être limitée par la capacité du participant à s'exprimer (Creswell, 2013 ; Poupard, 1997 ; Savoie-Zajc, 2003). Ces biais étaient toutefois limités puisque le langage était adapté selon les participantes afin de créer un climat de confiance, pour favoriser la liberté de propos de celles-ci. Étant donné la nature des questions posées et le type de méthode de collecte de données, il ne faut pas négliger le biais de désirabilité sociale. En effet, les participantes ont pu répondre à certaines questions selon ce qu'elles croyaient socialement acceptable de dire et non selon ce qu'elles pensaient vraiment. Afin de minimiser ce biais et tout en effectuant les entrevues, nous tâchions de conserver en tout temps une attitude ouverte et neutre. Il semble que nos efforts aient porté leurs fruits, les résultats laissent croire que les participantes ont été particulièrement sincères dans leurs réponses, bien que ces dernières ne les avantageaient pas toujours.



La validité externe de nos conclusions est renforcée par l'atteinte de la saturation des données. La triangulation des méthodes et des résultats de recherche a aussi permis de montrer que plusieurs de nos résultats sont confirmés par d'autres études, menées auprès d'autres catégories de participant(e)s, dans des contextes différents.

Finalement, une des dernières limites de cette étude concerne l'aspect hypothétique de certaines positions et des raisons données par les participantes. Dans le cas présent, cette limite est amplifiée par la nature même de notre étude qui concernait uniquement les femmes enceintes sans risque accru ou connu de mettre au monde un enfant atteint d'une anomalie génétique. Le DPN invasif n'était pas un enjeu pour elles. Par conséquent, même si les femmes étaient enceintes, nous pouvons envisager que si elles avaient été placées dans une situation réelle où le matériel génétique fœtal était analysé, leurs points de vue et leurs raisons auraient potentiellement été différents des données récoltées dans le cadre de cette recherche. Toutefois, au fur et à mesure que les technologies avanceront, de plus en plus de tests seront disponibles et offerts aux femmes enceintes qui ne présentent pas de risque accru ou connu. Par conséquent cette situation donne toute leur pertinence aux résultats issus d'un contexte hypothétique, comme celui de cette étude. D'autant plus que, puisque d'autres catégories de femmes feront partie d'études subséquentes du programme de recherche sur la MP-P<sup>3</sup>, des comparaisons pourront être faites.

#### **4.6 Retombées et perspectives de l'étude**

Les résultats de cette étude pourront avoir des retombées à la fois cliniques, sociales et scientifiques.

Au niveau clinique, les connaissances développées sur les besoins et les points de vue des femmes enceintes pourront aider les professionnel(le)s de la santé à offrir une approche plus individualisée et plus en phase avec les besoins et les valeurs de leurs patientes. De plus, comme les plaquettes informatives que nous avons conçues pour cette étude se sont révélées plus efficaces que nous l'avions prévu, elles pourraient servir de base à la création

d'outils de transfert de connaissances afin de faciliter et d'améliorer la transmission d'informations des professionnel(le)s de la santé vers les femmes enceintes. Les résultats concernant les besoins d'informations de ces dernières pourraient également maximiser le temps passé avec ces femmes en clinique en ciblant mieux le type d'informations à transmettre et en connaissant davantage ce qu'elles attendent comme accompagnement et comme interactions.

Au niveau social, cette étude donne une voix aux personnes susceptibles de recourir aux technologies développées dans le cadre de la MPP. La diffusion et la dissémination des résultats permettra au grand public, aux professionnel(le)s de la santé et aux décideur(e)s politiques, de considérer le point de vue de ces femmes, dans leurs perceptions du phénomène, dans leurs pratiques et dans les prises de décisions futures concernant la prestation des services de MPP. Ceci est d'autant plus important qu'il est primordial de considérer l'opinion des citoyen(ne)s dans l'institutionnalisation de la MP (Académie Suisse des Sciences Médicales, 2012 ; Chen et Snyder, 2012 ; Petersen, 2009). Ces résultats devraient également servir d'assises pour de nouvelles pistes de réflexion concernant l'offre de services de médecine prénatale au Québec. Ces retombées prennent toute leur importance parce que l'offre de services est actuellement en pleine métamorphose et qu'il importe qu'elle soit plus proche des besoins des usagères.

Au niveau scientifique, les résultats que nous avons obtenus permettent de combler une partie des lacunes concernant le manque de connaissances sur les positions des femmes enceintes dans le contexte de la MP et de la MPP. Ils permettront également d'améliorer les connaissances générales concernant l'association entre la MP et les tests prénataux, particulièrement au Québec où peu d'études ont été faites à ce sujet. Ils nous mettent aussi en garde contre les consensus concernant les maladies à tester et nous rappellent la variabilité des facteurs et des contextes qui peuvent moduler les prises de décisions d'une femme à l'autre et d'une grossesse à l'autre.

Enfin, nous espérons que nos conclusions attireront l'attention quant à l'importance de poursuivre ces recherches avec d'autres catégories de femmes et à la nécessité de disposer de données empiriques avant de modifier les services offerts et d'encadrer les pratiques de MPP.

Minimalement, nos résultats et les modèles qui en ont émergés, pourront servir d'assises à de futurs projets autour de problématiques et de techniques propres à la MPP, principalement dans le cadre du DPN, des TPNI et de la fécondation *in vitro*. Il serait aussi intéressant de réaliser des études mixtes (qualitative/quantitative) à partir des résultats obtenus, afin de vérifier leur pertinence à plus grande échelle et de voir s'ils pourraient être transférables à l'ensemble des femmes enceintes du Québec. Dans une perspective comparative, les résultats de cette étude nous permettront aussi de poursuivre notre programme de recherche transdisciplinaire sur la MP-P<sup>3</sup> en recueillant d'autres données auprès des femmes enceintes à risque d'avoir un enfant avec une maladie génétique, des femmes ayant recours aux techniques de procréation assistée, de leurs conjoint(e)s, etc.

## CONCLUSION

Dans le cadre de la MPP, l'objectif général de cette étude était: **dans le contexte de la MPP, développer des connaissances sur les besoins et les points de vue de femmes enceintes sans risque accru d'avoir un enfant avec une anomalie génétique et d'identifier les raisons qui sous-tendent leurs positions.** Cet objectif incluait: 1) de connaître leurs positions et leurs besoins concernant les caractéristiques, l'offre et la prestation des tests prénataux offerts actuellement ou en voie de l'être, 2) d'identifier et de décrire leurs besoins en informations concernant le génome fœtal et les tests prénataux, puis 3) d'explorer leurs points de vue sur la notion de participation et de responsabilité dans le contexte de la MPP.

D'abord, en ce qui concerne leurs besoins et leurs points de vue sur les tests prénataux offerts ou en voie de l'être, nos résultats ont montré l'importance que les femmes enceintes rencontrées apportaient à l'échographie du premier trimestre. Malgré le raffinement des technologies et l'avènement du dépistage avec ADNf qui la rendent superflue, ces femmes y restaient attachées. Pour elles, l'échographie était le moment tant attendu de la première rencontre avec l'enfant à naître. Cette étape s'avérait rassurante et capitale pour ces futures mères. Leur appréciation des tests prénataux qu'elles avaient subis jusqu'à présent dépendait en grande partie de l'expérience qu'elles en avaient faite, ainsi que de la qualité des informations qu'elles avaient reçues lors de l'échographie de clarté nucale. Leurs besoins relatifs aux tests prénataux étaient guidés par un facteur important pour elles. En effet, la plupart des participantes souhaitaient d'abord et avant tout que le test qu'on allait leur proposer soit sécuritaire pour elle et pour l'enfant à naître. Dans cette perspective, les TPNI et plus particulièrement les DPNI leur apparaissaient une solution intéressante.

Pour ce qui est de l'offre et la prestation des tests prénataux dans le contexte du système de santé publique québécois, les participantes considéraient qu'il était essentiel qu'un test de dépistage de base soit offert à toutes les femmes enceintes. Néanmoins, tout en prônant un traitement égalitaire dans l'accès aux tests prénataux, elles ne croyaient pas que ce serait en offrant les mêmes tests à toutes les femmes enceintes qu'on répondrait à leurs besoins concernant les informations qu'il serait utile de rechercher sur le génome fœtal. Par contre,

aucun consensus ne s'est dégagé quant à la meilleure approche à favoriser. Le *statu quo*, l'usage d'une liste de pathologies prédéterminée et l'option de la carte blanche qui laissait une entière liberté de choix soulevaient autant de points positifs que négatifs chez les participantes.

En abordant leurs besoins concernant les caractéristiques, l'offre et la prestation des tests prénataux, un constat s'est imposé concernant la crainte que les femmes enceintes n'aient pas le niveau de connaissance adéquat pour exercer un consentement réellement éclairé à l'ère de la MPP, craintes maintes fois relevées dans la littérature traitant des tests prénataux. Par contre, nous avons pu observer que les participantes, une fois informées des différentes caractéristiques des tests offerts ou en voie de l'être, étaient parfaitement en mesure de comprendre et même d'anticiper leurs avantages et leurs inconvénients. Elles ont aussi été à même de comprendre et de peser les conséquences positives et négatives reliées aux décisions qu'elles pourraient prendre, y compris certaines des dérives éthiques et sociales de la MPP.

En ce qui concerne leurs besoins en informations sur le génome fœtal, ainsi que sur les tests prénataux nécessaires à une décision éclairée, il est clair que les femmes enceintes souhaitaient en connaître davantage sur le génome de l'enfant qu'elles portaient que ce qui leur est actuellement offert par le dépistage prénatal traditionnel. Cependant, leurs choix se limitaient à des informations relatives à la santé, principalement aux maladies et aux handicaps mentaux ou physiques dont pourrait souffrir l'enfant à naître. Elles étaient loin du désir d'enfant parfait. Lorsque les maladies étaient abordées de façon spécifique, il s'est avéré qu'elles devenaient plus sélectives et, qu'en fait, elles ne tenaient pas à être informées de l'ensemble des maladies physiques et mentales pouvant affecter leur futur enfant. Par exemple, certaines pathologies, comme l'autisme ou la schizophrénie, ont suscité davantage de divergence. Les raisons derrière leurs préférences à connaître ou à ignorer certaines informations étaient variées et fortement contextualisées, influencées par leurs expériences et les environnements dans lesquels elles évoluaient. En ce qui a trait à leurs besoins en informations sur les tests prénataux, les femmes enceintes rencontrées comptaient sur le soutien des professionnel(le)s de la santé pour les informer et leur

transmettre des informations réelles, basées sur des données probantes faciles à comprendre. Elles leur faisaient confiance pour les guider dans le choix des tests à utiliser dans le contexte de la MPP.

Concernant les niveaux de participation et de responsabilité qu'elles jugeaient acceptables, les participantes souhaitaient avant tout qu'on respecte leur autonomie reproductive. Cette dernière, faisant partie intégrante de la représentation qu'elles se faisaient de leur participation et des responsabilités qu'elles considéraient devoir prendre pendant la grossesse d'une part, et dans le contexte de la MPP, d'autre part. Elles soulignaient, entre autres, l'importance de participer activement aux décisions relatives à leur grossesse. Elles se disaient responsables d'aller chercher, par elles-mêmes, certains des renseignements qui leur permettraient de prendre des décisions informées et éclairées par rapport aux tests prénataux et aux conséquences d'un diagnostic de maladie grave. Pour elles, les décisions prises dans ce contexte affectaient non seulement la femme elle-même, mais aussi le conjoint et l'enfant à naître. Les participantes croyaient également qu'il était de leur responsabilité d'assurer la santé de ce dernier en adoptant ce qu'elles considéraient comme de bons comportements pendant la grossesse. Comme, par exemple, arrêter de fumer ou ne pas boire d'alcool. Toutefois, elles étaient contre toute forme de responsabilité par rapport aux tests prénataux qu'elles devaient passer. Pour elle, il s'agissait de décisions privées, qui doivent se prendre sans pression et sans interférence de la part de l'entourage ou de la société. Et ce, tout en demeurant conscientes de l'effet du regard des autres sur leurs décisions reproductives.

En somme, cette recherche a permis d'identifier une grande diversité de besoins et de points de vue recueillis auprès de femmes enceintes estriennes qui ne présentaient pas de risque accru ou connu d'avoir un enfant avec une maladie génétique ou une anomalie chromosomique. Dans l'ensemble, les résultats que nous avons obtenus pourront alimenter la réflexion sur les tests de dépistage et de diagnostic à offrir en période prénatale au Québec, en tenant compte de ce que souhaitent et pensent les principales intéressées. Ils pourraient aussi appuyer les initiatives visant à améliorer l'offre et la prestation des services, ainsi que l'accompagnement des femmes enceintes. Pour être réellement bénéfique, ce type de

résultats doit être accompagné de connaissances sur les points de vue de différentes catégories de femmes, dont celles dont les risques sont connus, ainsi que de leurs conjoint(e)s. Nos résultats font clairement ressortir la nécessité de réaliser des recherches de terrain, ainsi que des études qualitatives approfondies sur le sujet. Il serait aussi important de valider à plus grande échelle l'intérêt de diverses catégories de femmes enceintes pour la MPP à l'aide de devis mixtes, associant les approches qualitatives et quantitatives.

## LISTE DES RÉFÉRENCES

- Abrahamsson A, Springett J, Karlsson L, Ottosson T (2005) Making sense of the challenge of smoking cessation during pregnancy: a phenomenographic approach. *Health Education Research* 20(3):367-378.
- Abramsky L, Hall S, Levitan J, Marteau TM (2001) What parents are told after prenatal diagnosis of a sex chromosome abnormality: interview and questionnaire study. *British Medical Journal* 322(7284):463-466.
- Abric J (1994) *Pratiques sociales et représentations*. Paris: Presses Universitaire de France.
- Académie Suisse des Sciences médicales (2012) Potention et limites de la « médecine individualisée » (personalized medicine). *Bulletin des médecine suisses* 93(50):1851-1857.
- Acharya K (2011) Prenatal testing for intellectual disability: misperceptions and reality with lessons from Down syndrome. *Developmental Disabilities Research Reviews* 17(1):27-31.
- Agatisa PK, Mercer MB, Leek AC, Smith MB, Philipson E, Farrell RM (2015) A first look at women's perspectives on noninvasive prenatal testing to detect sex chromosome aneuploidies and microdeletion syndromes. *Prenatal Diagnosis* 35(7):692-698.
- Ahman A, Runestam K, Sarkadi A (2010) Did I really want to know this? Pregnant women's reaction to detection of a soft marker during ultrasound screening. *Patient Education And Counseling* 81(1):87-93.
- Akolekar R, Beta J, Picciarelli G, Ogilvie C, D'Antonio F (2015) Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 45(1):16-26.
- Alsulaiman A, Hewison J, Abu-Amro KK, Ahmed S, Green JM, Hirst J (2012) Attitudes to prenatal diagnosis and termination of pregnancy for 30 conditions among women in Saudi Arabia and the UK. *Prenatal Diagnosis* 32(11):1109-1113.
- American College of Obstetricians and Gynecologists (2013) Committee Opinion No. 581: the use of chromosomal microarray analysis in prenatal diagnosis. *Obstetrics & Gynecology* 122(6):1374-1377.
- Anadon M (2006) La recherche dite « qualitative » : de la dynamique de son évolution aux acquis indéniables et aux questionnements présents. *Recherches Qualitatives* 26(1):5-31.
- Anadon M, Savoie-Zajc L (2009) L'analyse qualitative des données. *Recherches Qualitatives* 28(1):1.
- Anderson JG, Rainey MR, Eysenbach G (2003) The impact of CyberHealthcare on the physician-patient relationship. *Journal of Medical Systems* 27(1):67-84.
- Anderson S, Allen P, Peckham S, Goodwin N (2008) Asking the right questions: scoping studies in the commissioning of research on the organisation and delivery of health services. *Health Research Policy and Systems* 6(7):7.
- Arksey H, O'Malley L (2005) Scoping studies: towards a methodological framework.



- International Journal of Social Research Methodology* 8(1):19-32.
- Arneson R (1985) Freedom and desire. *Canadian Journal of Philosophy* 15(3):425-448.
- Asselin M-N, Fontaine F. *Entre le « eux » et le « nous » : la stigmatisation des personnes en situation de pauvreté et d'assistance sociale*. Québec, 2018.
- Bates S (2010) Progress towards personalized medicine. *Drug Discovery Today* 15(3/4):115-120.
- Bayertz K (1998) What's Special About Molecular Genetic Diagnostics? *Journal of Medicine and Philosophy* 23(3):247-254.
- Beauchamp T, Childress J (2001) *Principles of Biomedical Ethics*. New York: Oxford University Press.
- Beaudet AL (2016) Using fetal cells for prenatal diagnosis: History and recent progress. *American Journal of Medical Genetic Part C: Seminars in Medical Genetics* 172(2):123-127.
- Beim PY, Elashoff M, Hu-Seliger TT (2013) Personalized reproductive medicine on the brink: progress, opportunities and challenges ahead. *Reproductive Biomedicine Online* 27(6):611-623.
- Belloin C, Jacquemard F, Bernabe-Dupont C, Viot G, Lohmann L, Grange G (2016) [The noninvasive prenatal testing for Down's Syndrome. Retrospective study of 8821 patients]. *Journal de Gynécologie, Obstétrique et Biologie de la Reproduction (Paris)* 45(9):1127-1132.
- Bendapudi NM, Berry LL, Frey KA, Parish Turner J, Rayburn WL (2006) Patients' Perspectives on Ideal Physicians Behaviors. *Mayo Clinic Proceedings* 81(3):338-344.
- Benn PA, Chapman AR (2009) Practical and ethical considerations of noninvasive prenatal diagnosis. *Journal of the American Medical Association* 301(20):2154-2156.
- Benn PA, Chapman AR (2010) Ethical challenges in providing noninvasive prenatal diagnosis. *Current Opinion in Obstetrics & Gynecology* 22(2):128-134.
- Bernhardt BA, Soucier D, Hanson K, Savage MS, Jackson L, Wapner RJ (2013) Women's experiences receiving abnormal prenatal chromosomal microarray testing results. *Genetics in Medicine* 15(2):139-145.
- Bert F, Gualano MR, Brusaferro S, De Vito E, de Waure C, La Torre G, Manzoli L, Messina G, Todros T, Torregrossa MV, Siliquini R (2013) Pregnancy e-health: a multicenter Italian cross-sectional study on Internet use and decision-making among pregnant women. *Journal of Epidemiology and Community Health* 67(12):1013-1018.
- Beulen L, Grutters JP, Faas BH, Feenstra I, Groenewoud H, van Vugt JM, Bekker MN (2015) Women's and healthcare professionals' preferences for prenatal testing: a discrete choice experiment. *Prenatal Diagnosis* 35(6):549-557.
- Bi W, Breman A, Shaw CA, Stankiewicz P, Gambin T, Lu X, Cheung SW, Jackson LG, Lupski JR, Veyver IBV, Beaudet AL (2012) Detection of  $\geq 1$  Mb microdeletions

- and microduplications in a single cell using custom oligonucleotide arrays. *Prenatal Diagnosis* 32(1):10-20.
- Bianchi DW (2012) From prenatal genomic diagnosis to fetal personalized medicine: progress and challenges. *Nature Medicine* 18(7):1041-1051.
- Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, Abuhamad AZ, Sehnert AJ, Rava RP, MatEternal BISSAdfaSG (2012) Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstetrics & Gynecology* 119(5):890-901.
- Bjelke M, Martinsson AK, Lendahls L, Oscarsson M (2016) Using the Internet as a source of information during pregnancy— A descriptive cross-sectional study in Sweden. *Midwifery* 40:187-191.
- Blais M, Martineau S (2006) L'analyse inductive générale : description d'une démarche visant à donner un sens à des données brutes. *Recherches Qualitatives* 26(2):1-18.
- Bombard Y, Abelson J, Simeonov D, Gauvin FP (2013) Citizens' perspectives on personalized medicine: a qualitative public deliberation study. *European Journal of Human Genetics* 21(11):1197-1201.
- Bonte P, Pennings G, Sterckx S (2014) Is there a moral obligation to conceive children under the best possible conditions? A preliminary framework for identifying the preconception responsibilities of potential parents. *BMC Medical Ethics* 15(5).
- Boormans EM, Birnie E, Oepkes D, Boekkooi PF, Bonsel GJ, van Lith JM, group MsgotMs (2010) Individualized choice in prenatal diagnosis: the impact of karyotyping and standalone rapid aneuploidy detection on quality of life. *Prenatal Diagnosis* 30(10):928-936.
- Bottinger EP (2007) Foundations, promises and uncertainties of personalized medicine. *Mount Sinai Journal of Medicine* 74(1):15-21.
- Bouffard C (2000) Le développement des pratiques de la génétique médicale et la construction des normes bioéthiques. *Anthropologie et Sociétés* 24(2):73-90.
- Bouffard C. *Génétique de la reproduction et émergence normative*. Québec : Département d'anthropologie, Université Laval ; 2002.
- Bouffard C. (2005) Le respect du corps dans la pratique de la bioéthique en contexte de diversité culturelle. Dans : Duguet A-M, Filippi I, eds. *Séminaire d'Actualité de Droit Médical — Le respect du corps humain pendant la vie et après la mort : droit, éthique et culture* Bordeaux : les Études Hospitalières.
- Bouffard C. Données non publiées. 2017.
- Bouffard C, Duplain-Laferrrière F, Couture V (2015) Stigmatisations, handicaps et identités à l'épreuve de l'éthique ethnomédicale. *Ethics, Medicine and Public Health* 1(3):339-347.
- Bouffard C, Grohens L, Drouin R. (2018) Vers une conscience accrue de nos responsabilités individuelles : ce que nous apprend l'épigénétique. . Dans : Martinent E, Mamzer M, Stanton-Jean M, eds. *Réflexion et recherches en éthique Mélanges en l'honneur du professeur Christian Hervé. Collection : thèmes et*

- Commentaires*. Paris, France : Dalloz:259-278.
- Bourcier L. *Avis sur le soutien aux familles avec enfant handicapés : trois priorités pour une meilleure qualité de vie*. Québec, 2008.
- Bowen GA (2008) Naturalistic inquiry and the saturation concept: a research note. *Qualitative Research* 8(1):137-152.
- Brédart A, Bouleuc C, Dolbeault S (2005) Doctor-patient communication and satisfaction with care in oncology. *Current Opinion in Oncology* 17:351-354.
- Breman AM, Chow JC, U'Ren L, Normand EA, Qdaisat S, Zhao L, Henke DM, Chen R, Shaw CA, Jackson L, Yang Y, Vossaert L, Needham RH, Chang EJ, Campton D, Werbin JL, Seubert RC, Van den Veyver IB, Stilwell JL, Kaldjian EP, Beaudet AL (2016) Evidence for feasibility of fetal trophoblastic cell-based noninvasive prenatal testing. *Prenatal Diagnosis* 36(11):1-11.
- Brien SE, Lorenzetti DL, Lewis S, Kennedy J, Ghali WA (2010) Overview of a formal scoping review on health system report cards. *Implementation Science* 15(5):1-12.
- Brinchmann BS (1999) When the home becomes a prison: living with a severely disabled child. *Nursing Ethics* 6(2):137-143.
- Brothers K, Rothsein M (2015) Ethical, legal and social implications of incorporating personalized medicine into healthcare. *Personalized Medicine* 12(1):43-51.
- Bryant LD, Green JM, Hewison J (2010) The role of attitudes towards the targets of behaviour in predicting and informing prenatal testing choices. *Psychology & Health* 25(10):1175-1194.
- Calonico E, Blumenfeld YJ, Hudgins L, Taylor J (2016) Patient preferences for prenatal testing of microdeletion and microduplication syndromes. *Prenatal Diagnosis* 36(3):244-251.
- Caplan A (2012) Without an Adequate Ethical Infrastructure, the Road to Personalized Medicine Will Be Rocky at Best. *Clinical Pharmacology & Therapeutics* 92(4):411-412.
- Carrieri D, Farrimond H, Kelly S, Turnpenny P (2016) Families dealing with the uncertainty of genetic disorders: the case of Neurofibromatosis Type 1. *Sociology of Health & Illness* 38(5):753-767.
- Carroll FE, Owen-Smith A, Shaw A, Montgomery AA (2012) A qualitative investigation of the decision-making process of couples considering prenatal screening for Down syndrome. *Prenatal Diagnosis* 32(1):57-63.
- Carroll JC, Brown JB, Reid A, Pugh P (2000) Women's experience of maternal serum screening. *Canadian Family Physician* 46:614-620.
- Cascorbi I (2010) The promises of personalized medicine. *European Journal of Clinical Pharmacology* 66(8):749-754.
- Chadwick R (2013) Ethical issues in personalized medicine. *Drug Discovery Today: Therapeutics Strategies* 10(4):e171-e174.
- Chadwick R, O'Connor A (2013) Epigenetics and personalized medicine: prospects and

- ethical issues. *Personalized Medicine* 10(5):463-471.
- Chan IS, Ginsburg GS (2011) Personalized medicine: progress and promise. *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 12:217-244.
- Charmaz K (2006) Constructing Grounded Theory. A practical guide through qualitative analysis. London: Sage Publications.
- Chen R, Snyder M (2012) Systems biology: personalized medicine for the future? *Current Opinion In Pharmacology* 12(5):623-628.
- Chen SC, Wasserman DT (2017) A Framework for Unrestricted Prenatal Whole-Genome Sequencing: Respecting and Enhancing the Autonomy of Prospective Parents. *The American Journal of Bioethics* 17(1):3-18.
- Chiang HH, Chao YM, Yuh YS (2006) Informed choice of pregnant women in prenatal screening tests for Down's syndrome. *Journal of Medical Ethics* 32(5):273-277.
- Chiang T, Schultz RM, Lampson MA (2012) Meiotic origins of maternal age-related aneuploidy. *Biology of Reproduction* 86(1):1-7.
- Chitty L, Friedman JM, Langlois S (2016) Current controversies in prenatal diagnosis 2: should a fetal exome be used in the assessment of a dysmorphic or malformed fetus? *Prenatal Diagnosis* 36(1):15-19.
- Clancy T (2010) A clinical perspective on ethical arguments around prenatal diagnosis and preimplantation genetic diagnosis for later onset inherited cancer predispositions. *Familial Cancer* 9(1):9-14.
- Clarke A, Thirlaway K (2011) Genetic counselling for personalised medicine. *Human Genetics* 130(1):27-31.
- Clarkeburn H (2000) Parental duties and untreatable genetic conditions. *Journal of Medical Ethics* 26:400-403.
- Colquhoun HL, Levac D, O'Brien KK, Straus S, Tricco AC, Perrier L, Kastner M, Moher D (2014) Scoping reviews: time for clarity in definition, methods, and reporting. *Journal of Clinical Epidemiology* 67(12):1291-1294.
- Comité consultatif National D'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé. *Handicaps congénitaux et préjudice*. Paris, 2001.
- Comité consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé. *Avis no. 107 : Avis sur les problèmes éthiques liés aux diagnostics anténatals : le diagnostic prénatal (DPN) et le diagnostic préimplantatoire (DPI)*. Paris, 2009.
- Commissaire à la santé et au bien-être. *Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la Trisomie 21, ou syndrome de Down, au Québec*. 2008a.
- Commissaire à la santé et au bien-être. *Les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal du Syndrome de Down, ou Trisomie 21, au Québec*. 2008 b.
- Commission de l'éthique de la science et de la technologie. *Mourir dans la dignité. Des précisions sur les termes et quelques enjeux éthiques*. 2010.
- Commission de l'éthique en science et en technologie. *Soins de santé personnalisés : Document de consultation*. 2013.

- Conseil de recherche en sciences humaines du Canada, Conseil de recherche en sciences naturelles et en génie du Canada, Instituts de recherche en santé du Canada. *Énoncé de politique des trois conseils : Éthique de la recherche avec des êtres humains*. 2014.
- Cornetta K, Brown CG (2013) Balancing personalized medicine and personalized care. *Academic Medicine* 88(3):309-313.
- Côté L, Turgeon J (2002) Comment lire de façon critique les articles de recherche qualitative en médecine. *Pédagogie Médicale* 3:81-90.
- Craan F, Oleske DM (2002) Medical information and the Internet: do you know what you are getting. *Journal of Medical Systems* 26(6):511-518.
- Creswell JW (2007) *Qualitative Inquiry and Research Design: Choosing Among Five Approaches*. 2 ed. London: SAGE.
- Creswell JW (2013) *Qualitative Inquiry and Research Design: Choosing Among Five Traditions*. 3 ed. Thousand Oaks: SAGE.
- Creswell JW (2014) *Research Design. Qualitative, Quantitative, and Mixed Methods Approaches*. 4 ed. Thousand Oaks: SAGE
- Creswell JW, Miller D (2000) Determining validity in qualitative inquiry. *Theory into practice* 39(3):124-130.
- d'Arripe A, Oboeuf A, Routier C (2014) L'approche inductive : cinq facteurs propices à son émergence. *Approches inductives en communication sociale* 1(1):96-124.
- Dahl K, Kesmodel U, Hvidman L, Olesen F (2006) Informed consent: attitudes, knowledge and information concerning prenatal examinations. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica* 85(12):1414-1419.
- Daniels G, Finning K, Martin P, Massey E (2009) Noninvasive prenatal diagnosis of fetal blood group phenotypes: current practice and future prospects. *Prenatal Diagnosis* 29(2):101-107.
- Darilek S, Ward P, Pursley A, Plunkett K, Furman P, Magoulas P, Patel A, Cheung SW, Eng CM (2008) Pre- and postnatal genetic testing by array-comparative genomic hybridization: genetic counseling perspectives. *Genetics in Medicine* 10(1):13-18.
- de Jong A, de Wert GM (2015) Prenatal screening : an ethical agenda for the near future. *Bioethics* 29(1):46-55.
- de Jong A, Dondorp WJ, Frints SG, de Die-Smulders CE, de Wert GM (2011) Advances in prenatal screening: the ethical dimension. *Nature Review Genetics* 12(9):657-663.
- de Jong A, Dondorp WJ, Krumeich A, Boonekamp J, Van Lith JMM, de Wert GMWR (2013) The scope of prenatal diagnosis for women at increased risk for aneuploidies: Views and preferences of professionals and potential users. *Journal of Community Genetics* 4(1):125-135.
- De Koninck M (1990) L'autonomie des femmes : quelques réflexions-bilan sur un objectif. *Santé mentale au Québec* 15(1):120.
- de wit MC, Srebniak MI, Govaerts LCP, Van Opstal D, Galjaard RJH, Go ATJI (2014)

- Additional value of prenatal genomic array testing in fetuses with isolated structural ultrasound abnormalities and a normal karyotype: a systematic review of the literature. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 43(2):139-146.
- Deniger M-A. *Le B.S. : mythes et réalités : guide de conscientisation*. Ottawa, 1992.
- Denzin NK, Lincoln YS (2005) The Sage handbook of qualitative research. 3rd ed. Thousand Oaks: SAGE.
- Diop I (2012) Handicap et représentations sociales en afrique occidentale. *Le français aujourd'hui* 177(2):19.
- Dolan SM (2014) Personalized Genomic Medicine and Prenatal Genetic Testing. *Journal of the American Medical Association* 312(12):1203-1205.
- Dondorp W, de Wert G, Bombard Y, Bianchi DW, Bergmann C, Borry P, Chitty LS, Fellmann F, Forzano F, Hall A, Henneman L, Howard HC, Lucassen A, Ormond K, Peterlin B, Radojkovic D, Rogowski W, Soller M, Tibben A, Tranebjaerg L, van El CG, Cornel MC, European Society of Human G, American Society of Human G (2015) Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 23(11):1438-1450.
- Dondorp W, Sikkema-Raddatz B, de Die-Smulders C, de Wert G (2012) Arrays in postnatal and prenatal diagnosis: An exploration of the ethics of consent. *Human Mutation* 33(6):916-922.
- Dondorp WJ, de Wert GM (2013) The 'thousand-dollar genome': an ethical exploration. *European Journal of Human Genetics* 21 Suppl 1:S6-26.
- Donley G, Hull SC, Berkman BE (2012) Prenatal Whole Genome Sequencing; Just Because We can, should We? *Hastings Center Report* 42(4):28-40.
- Dormandy E (1999) Better understanding of factors influencing uptake is needed. *British Medical Journal* 318(7186):805.
- Dragonas T. (2018) Whose fault is it? Shame and guilt for genetic defect. Dans : Ettore E, ed. *Before Birth: Understanding prenatal screening*. Newyork: Routledge:127-142.
- Drazba KT, Kelley MA, Hershberger PE (2014) A qualitative inquiry of the financial concerns of couples opting to use preimplantation genetic diagnosis to prevent the transmission of known genetic disorders. *Journal of Genetic Counseling* 23(2):202-211.
- Driscoll DA, Gross SJ, Professional Practice Guidelines C (2009) Screening for fetal aneuploidy and neural tube defects. *Genetics in Medicine* 11(11):818-821.
- Ducournau P, Gourraud P-A, Rial-Sebbag E, Bulle A, Cambon-Thomsen A (2011) Tests génétiques en accès libre sur Internet : Stratégies commerciales et enjeux éthiques et sociétaux. *Medecine/Sciences* 27:95-102.
- Duplain Laferrière F, Lapointe G, Noël V, Bouffard G, Bouffard C. Analyse rétrospective de l'utilisation des réseaux sociaux pour le recrutement d'adolescent(e)s atteints de NF1, de femmes enceintes, de chercheurs/euses fondamentalistes et de médecins.

- Recrutement et consentement à la recherche : réalités et défis éthiques ; 2018.
- Durand MA, Stiel M, Boivin J, Elwyn G (2010) Information and decision support needs of parents considering amniocentesis: interviews with pregnant women and health professionals. *Health Expectations* 13(2):125-138.
- Dzau VJ, Ginsburg GS, Van Nuys K, Agus D, Goldman D (2015) Aligning incentives to fulfil the promise of personalised medicine. *The Lancet* 385(9982):2118-2119.
- Ehrich M, Deciu C, Zwiefelhofer T, Tynan JA, Cagasan L, Tim R, Lu V, McCullough R, McCarthy E, Nygren AO, Dean J, Tang L, Hutchison D, Lu T, Wang H, Angkachatchai V, Oeth P, Cantor CR, Bombard A, van den Boom D (2011) Noninvasive detection of fetal trisomy 21 by sequencing of DNA in maternal blood: a study in a clinical setting. *American Journal of Obstetrics & Gynecology* 204(3):205e201-205.e211.
- Emad A, Drouin R (2014) Evaluation of the impact of density gradient centrifugation on fetal cell loss during enrichment from maternal peripheral blood. *Prenatal Diagnosis* 34(9):878-885.
- Etchegary H, Potter B, Howley H, Cappelli M, Coyle D, Graham I, Walker M, Wilson B (2008) The influence of experiential knowledge on prenatal screening and testing decisions. *Genetic Testing* 12(1):115-124.
- European Science Foundation. *Personalised Medicine for the European Citizen: Towards more precise medicine for the diagnosis, treatment and prevention of disease (iPM)*. 2012.
- Farrell RM, Agatisa PK, Nutter B (2014a) What Women Want: Lead Considerations for Current and Future Applications of Noninvasive Prenatal Testing in Prenatal Care. *Birth Issues in Perinatal Care* 41(3):276-282.
- Farrell RM, Mercer MB, Agatisa PK, Smith MB, Philipson E (2014b) It's More Than a Blood Test: Patients' Perspectives on Noninvasive Prenatal Testing. *Journal of Clinical Medicine* 3(2):614-631.
- Favre R, Duchange N, Vayssiere C, Kohler M, Bouffard N, Hunsinger MC, Kohler A, Mager C, Neumann M, Vayssiere C, Viville B, Herve C, Moutel G (2007) How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study. *Prenatal Diagnosis* 27(3):197-205.
- Feinberg J. (1980) The Child's Right to an Open Future. Dans : Aiken W, LaFollette H, eds. *Whose Child? Children's Rights, Parental Authority, and State Power*. Totowa, NJ.: Rowman and Littlefield:124-153.
- Fiddler M (2014) Fetal Cell Based Prenatal Diagnosis: Perspectives on the Present and Future. *Journal of Clinical Medicine* 3(3):972-985.
- Fortin M-F (2010) Fondements et étapes du processus de recherche : Méthodes quantitatives et qualitatives. 2 ed. Montréal, Qc : Chenelière Éducation.
- Fournier C, Kerzanet S (2007) Communication médecin-malade et éducation du patient,

- des notions à rapprocher : apports croisés de la littérature. *Santé Publique* 19(5):413.
- Framarin A. *Programme québécois de dépistage prénatal de la Trisomie 21 — Cadre de référence*. 2011.
- Fusch PI, Ness LR (2015) Are We There Yet? Data Saturation in Qualitative Research. *Qualitative Report* 20(9):1408-1416.
- Gaille M, Viot G (2013) Prenatal diagnosis as a tool and support for eugenics: myth or reality in contemporary French society? *Medicine, Health Care and Philosophy* 16(1):83-91.
- Gallagher F. (2014) La recherche descriptive interprétative : description des besoins psychosociaux de femmes à la suite d'un résultat anormal à la mammographie de dépistage du cancer du sein. . Dans : Corbière M, Larivière N, eds. *Méthodes qualitatives, quantitatives et mixtes. Dans la recherche en sciences humaines, sociales et de la santé*. Québec, Qc : Presses de l'Université du Québec.
- Galton DJ (2005) Eugenics : some lessons from the past. *Reproductive Biomedicine Online* 1(1):133-136.
- Ganesamoorthy D, Bruno D, McGillivray G, Norris F, White S, Adroub S, Amor D, Yeung A, Oertel R, Pertile M, Ngo C, Arvaj A, Walker S, Charan P, Palma-Dias R, Woodrow N, Slater H (2013) Meeting the challenge of interpreting high-resolution single nucleotide polymorphism array data in prenatal diagnosis: does increased diagnostic power outweigh the dilemma of rare variants? *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology* 120(5):594-606.
- Garcia E, Timmermans DR, Van Leeuwen E (2008a) The impact of ethical beliefs on decisions about prenatal screening tests: searching for justification. *Social Science & Medicine* 66(3):753-764.
- Garcia E, Timmermans DR, Van Leeuwen E (2008b) Rethinking autonomy in the context of prenatal screening decision-making. *Prenatal Diagnosis* 28(2):115-120.
- Garcia E, Timmermans DR, Van Leeuwen E (2011) Women's views on the moral status of nature in the context of prenatal screening decisions. *Journal of Medical Ethics* 37(8):461-465.
- Garcia E, Timmermans DR, Van Leeuwen E (2012) Parental duties and prenatal screening: does an offer of prenatal screening lead women to believe that they are morally compelled to test? *Midwifery* 28(6):e837-843.
- Garcia E, Timmermans DRM, Van Leeuwen E (2009) Reconsidering prenatal screening: An empirical-ethical approach to understand moral dilemmas as a question of personal preferences. *Journal of Medical Ethics* 35(7):410-414.
- Gaudreault D. *Représentations sociales de la pauvreté dans la ville de Québec*. Québec, 2013.
- Gefenas E, Cekanauskaite A, Tuzaitė E, Dranseika V, Characiejus D (2011) Does the "new philosophy" in predictive, preventive and personalised medicine require new



- ethics? *The EPMA Journal* 2(2):141-147.
- Gekas J, Langlois S, Ravitsky V, Audibert F, van den Berg DG, Haidar H, Rousseau F (2016) Non-invasive prenatal testing for fetal chromosome abnormalities: review of clinical and ethical issues. *The Application of Clinical Genetics* 9:15-26.
- Gélis J (1987) Une longue aberration : La saignée des femmes enceintes. . *Histoires des sciences médicale* 21(2):57-63.
- Genoff Garzon MC, Rubin LR, Lobel M, Stelling J, Pastore LM (2018) Review of patient decision-making factors and attitudes regarding preimplantation genetic diagnosis. *Clinical Genetics* 94(1):22-42.
- Gibbs GR. (2008) Analyzing qualitative data. Dans : Flick U, ed. *The Sage qualitative research kit*. Thousand Oaks, California: SAGE.
- Gil MM, Quezada MS, Revello R, Akolekar R, Nicolaides KH (2015) Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 45(3):249-266.
- Ginsburg GS (2013) Realizing the Opportunities of Genomics in Health Care. *Journal of the American Medical Association* 309(14):1463-1464.
- Gorincour G (2013) La naissance du diagnostic prénatal. *Spirale* 2(66):143-154.
- Gottfredsdottir H, Sandall J, Bjornsdottir K (2009) 'This is just what you do when you are pregnant': a qualitative study of prospective parents in Iceland who accept nuchal translucency screening. *Midwifery* 25(6):711-720.
- Gourounti K, Lykeridou K, Daskalakis G, Glentis S, Sandall J, Antsaklis A (2008) Women's perception of information and experiences of nuchal translucency screening in Greece. *Fetal Diagnosis and Therapy* 24(2):86-91.
- Gouvernement du Québec. Info Santé 811. 2017 ; <https://www.quebec.ca/sante/trouver-une-ressource/consulter-un-professionnel/info-sante-811/>. Consulté le 12 mai, 2019.
- Grant MJ, Booth A (2009) A typology of reviews: an analysis of 14 review types and associated methodologies. *Health Information & Libraries Journal* 26(2):91-108.
- Green BN, Johnson CD, Adams A (2006) Writing narrative literature reviews for peer-reviewed journals: secrets of the trade. *Journal of Chiropractic Medicine* 5(3):101-117.
- Gudex C, Nielsen BL, Madsen M (2006) Why women want prenatal ultrasound in normal pregnancy. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 27(2):145-150.
- Guttmacher AE, Collins FS (2003) Welcome to the Genomic Era. *The New England Journal of Medicine* 349(10):996-998.
- Guyon L, Audet C, April N, De Koninck M (2007) Tabagisme et grossesse. Représentations sociales chez des mères québécoises. *Drogues, santé et société* 6(1):105.
- Hallgrimsdottir HK, Benner BE (2014) 'Knowledge is power': risk and the moral responsibilities of the expectant mother at the turn of the twentieth century. *Health,*

- Risk & Society* 16(1):7-21.
- Harding JR (1991) Beyond abortion: human genetics and the new eugenics. *Pepperdine Law Review* 18(1):471-512.
- Harris J (2000) Is there a coherent social conception of disability? *Journal of Medical Ethics* 26:95-100.
- Hathaway F, Burns E, Ostrer H (2009) Consumers' desire towards current and prospective reproductive genetic testing. *Journal of Genetic Counseling* 18(2):137-146.
- Hegde MR (2013) Marching towards personalized genomic medicine. *The Journal of Pediatrics* 162(1):10-11.
- Heiman T (2002) Parents of Children With Disabilities: Resilience, Coping, and Future Expectations. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* 14(2):159-171.
- Henneman L, van El CG, Cornel MC (2013) Genetic testing and implications for personalized medicine: changes in public and healthcare professional perspectives. *Personalized Medicine* 10(3):217-219.
- Herrissone-Kelly P (2006) Procreative beneficence and the prospective parent. *Journal of Medical Ethics* 32(3):166-169.
- Hesse-Biber SN, Leavy P (2010) *The Practice of Qualitative Research*. SAGE Publications.
- Heyman B, Hundt G, Sandall J, Spencer K, Williams C, Grellier R, Pitson L (2006) On being at higher risk: a qualitative study of prenatal screening for chromosomal anomalies. *Social Science & Medicine* 62(10):2360-2372.
- Hill M, Fisher J, Chitty LS, Morris S (2012) Women's and health professionals' preferences for prenatal tests for Down syndrome: a discrete choice experiment to contrast noninvasive prenatal diagnosis with current invasive tests. *Genetics in Medicine* 14(11):905-913.
- Hill M, Johnson JA, Langlois S, Lee H, Winsor S, Dineley B, Horniachek M, Lalatta F, Ronzoni L, Barrett AN, Advani HV, Choolani M, Rabinowitz R, Pajkrt E, van Schendel RV, Henneman L, Rommers W, Bilardo CM, Rendeiro P, Ribeiro MJ, Rocha J, Bay Lund IC, Petersen OB, Becher N, Vogel I, Stefansdottir V, Ingvarsdottir S, Gottfredsdottir H, Morris S, Chitty LS (2016) Preferences for prenatal tests for Down syndrome: an international comparison of the views of pregnant women and health professionals. *European Journal of Human Genetics* 24(7):968-975.
- Hillman SC, McMullan DJ, Hall G, Togneri FS, James N, Maher EJ, Meller CH, Williams D, Wapner RJ, Maher ER, Kilby MD (2013a) Use of prenatal chromosomal microarray: prospective cohort study and systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 41(6):610-620.
- Hillman SC, Pretlove S, Coomarasamy A, McMullan DJ, Davison EV, Maher ER, Kilby MD (2011) Additional information from array comparative genomic hybridization technology over conventional karyotyping in prenatal diagnosis: a systematic

- review and meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 37(1):6-14.
- Hillman SC, Skelton J, Quinlan-Jones E, Wilson A, Kilby MD (2013b) "If it helps..." the use of microarray technology in prenatal testing: patient and partners reflections. *American Journal of Medical Genetics Part A* 161A(7):1619-1627.
- Hood L (2008) A personal journey of discovery: developing technology and changing biology. *Annual Review of Analytical Chemistry* 1:1-43.
- Hood L (2013) Systems biology and p4 medicine: past, present, and future. *Rambam Maimonides Medical Journal* 4(2):e0012.
- Hood L, Flores M (2012) A personal view on systems medicine and the emergence of proactive P4 medicine: predictive, preventive, personalized and participatory. *New Biotechnology* 29(6):613-624.
- Houser J (2008) Nursing research: Reading, using, and creating evidence. Sudbury: Bartlett Publishers.
- Huberty J, Dinkel D, Beets MW, Coleman J (2013) Describing the use of the Internet for health, physical activity, and nutrition information in pregnant women. *Maternal and Children Health Journal* 17(8):1363-1372.
- Hui L, Bianchi DW (2017) Noninvasive Prenatal DNA Testing: The Vanguard of Genomic Medicine. *Annual Review of Medicine* 68:459-472.
- Jaques AM, Bell RJ, Watson L, Halliday J (2004) People who influence women's decisions and preferred sources of information about prenatal testing for birth defects. *Australian & New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology* 44:233-238.
- Jodelet D (1989) Folies et représentations sociales. Paris : Les Presses universitaires de France,.
- Jodelet D (1994) Les représentations sociales. Paris : Les Presses Universitaires de France.
- Johns AM (2016) What is a Good Doctor? *Minnesota Medicine* 99(3):45-46.
- Jouk P-S (2007) Quel est l'impact du diagnostic prénatal sur les représentations de l'enfant à naître ? *Contraste* 26(1):81.
- Juengst ET, Settersten R, Fishman JR, McGowan ML (2012) After the revolution? Ethical and social challenge in 'personalized genomic medicine'. *Personalized Medicine* 9(4):429-439.
- Kalynchuk EJ, Althouse A, Parker LS, Saller DN, Jr., Rajkovic A (2015) Prenatal whole-exome sequencing: parental attitudes. *Prenatal Diagnosis* 35(10):1030-1036.
- Kearney PM, Griffin T (2001) Between joy and sorrow: being a parent of a child with developmental disability. *Issues and Innovations in Nursing Practice* 35(5):582-592.
- Kooij L, Tymstra T, Berg P (2009) The attitude of women toward current and future possibilities of diagnostic testing in maternal blood using fetal DNA. *Prenatal Diagnosis* 29(2):164-168.
- Korenromp MJ, Page-Christiaens GC, van den Bout J, Mulder EJ, Visser GH (2007)

- Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome. *American Journal of Obstetrics & Gynecology* 196(2):149 e141-111.
- Korff-Sausse S (2005) Un exclu pas comme les autres. Handicap et exclusion. *Cliniques méditerranéennes* 72(2):133.
- Krabchi K, Gros-Louis F, Yan J, Bronsard M, Massé J, Forest JC, Drouin R (2001) Quantification of all fetal nucleated cells in maternal blood between the 18th and 22nd weeks of pregnancy using molecular cytogenetic techniques. *Clinical Genetics* 60(2):145-150.
- Kukla R, Wayne K. (2011) Pregnancy, birth, and medicine. Dans : Zalta EN, ed. *Stanford Encyclopedia of Philosophy*,. Vol 2016.
- Kuppermann M, Norton ME (2005) Prenatal testing guidelines: time for a new approach. *Gynecologic And Obstetric Investigation* 60(1):6-10.
- Kvale S, Brinkman S (2009) *InterViews. Learning the craft of qualitative research interviewing*. Thousand Oaks, CA: SAGE.
- L'Association des facultés de médecine du Canada. *Un cybermanuel sur les concepts de santé publique à l'usage des cliniciens*. Ottawa, 2017.
- Lagan BM, Sinclair M, Kernohan WG (2010) Internet Use in Pregnancy Informs Women's Decision Making: A Web-Based Survey. *Birth Issues in Perinatal Care* 37(2):106-115.
- Lagan BM, Sinclair M, Kernohan WG (2011) What Is the Impact of the Internet on Decision-Making in Pregnancy? A Global Study. *Birth Issues in Prenatal Care* 38(4):336-345.
- Langlois S (1990) L'évolution récente des valeurs dans la société québécoise. *L'Action Nationale* 80(7):925-937.
- Laperrière A. (1997) Les critères de scientificité des méthodes qualitatives. Dans : Morin G, ed. *La recherche qualitative : Enjeux épistémologiques et méthodologiques*. Montréal : Chenelière Éducation:366-389.
- Lapointe G, Couture V, Drouin R, Bouffard C. Données non publiées. 2018.
- Lawson KL, Pierson RA (2007) Maternal Decisions Regarding Prenatal Diagnosis: Rational Choices or Sensible Decisions? *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada* 29(3):240-246.
- Leachman SA, MacArthur DG, Andrist M, Gray SW, Bradbury AR, Vorhaus DB. *Direct-to-Consumer Genetic Testing: Personalized Medicine in Evolution*. Chicago, 2011.
- Lee CN, Lin SY, Lin CH, Shih JC, Lin TH, Su YN (2012) Clinical utility of array comparative genomic hybridisation for prenatal diagnosis: a cohort study of 3171 pregnancies. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology* 119(5):614-625.
- Légaré F (2009) Le partage des décisions en santé entre patients et médecins. *Recherches sociographiques* 50(2):283-299.
- Legendre A. Au tour des résidences pour handicapés de crier à l'aide. 2016 ;

- <http://ici.radio-canada.ca/nouvelles/societe/2016/01/29/003-austerite-compressions-budget-residences-intermediaires-jean-francois-lisee-plq-pq.shtml>. Consulté le 10 août, 2016.
- Legendre CM. *Analyse comparative des interactions entre les couples et les acteur(trice)s impliqué(e)s dans les itinéraires thérapeutiques propres aux interruptions médicales et sélectives de grossesse et aux réductions embryonnaires (Québec-France)*. Sherbrooke : Programmes des Sciences cliniques, Université de Sherbrooke ; 2015.
- Lemoine M-È (2015) Moral Responsibility in the Context of Prenatal Testing: What can be Expected? *Bioéthique Online* 4(9):1-5.
- Lendahls L, Öhman L, Liljestrang J, Håkansson A (2002) Women's experiences of smoking during and after pregnancy as ascertained two to three years after birth. *Midwifery* 18(3):214-222.
- Les recherches de Nicolas. Quelques cadres d'analyse des normes sociales. 2017 ; <https://lesrecherchesdenicolas.wordpress.com/tag/evolution/>. Consulté le 2 février, 2018.
- Levac D, Colquhoun H, O'Brien KK (2010) Scoping studies: advancing the methodology. *Implementation Science* 5:1-9.
- Levenson D (2012) New technologies pave way for fetal personalized medicine: fetal genomic sequencing holds promise but heightens ethical concerns. *American Journal of Medical Genetics Part A* 158A(9):vii-viii.
- Lewis C, Hill M, Silcock C, Daley R, Chitty LS (2014) Non-invasive prenatal testing for trisomy 21: a cross-sectional survey of service users' views and likely uptake. *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology* 121(5):582-594.
- Lewis C, Silcock C, Chitty LS (2013) Non-invasive prenatal testing for Down's syndrome: pregnant women's views and likely uptake. *Public Health Genomics* 16(5):223-232.
- Li C (2011) Personalized medicine—the promised land: Are we there yet? *Clinical Genetics* 79(5):403-412.
- Lien KD. *L'exploration du dialogue de Bohm comme approche d'apprentissage : une recherche collaborative*. Québec : Faculté des sciences de l'éducation, Université Laval ; 2003.
- Lippman A. (1989) Prenatal diagnosis : Reproductive choice? Reproductive control. Dans : Overall C, ed. *The Future of Human Reproduction.*: Women's Press of Canada:182-194.
- Lippman A. *La néo-médicalisation de la santé reproductive*. Montréal, 2003.
- Lo YM, Chan KC, Sun H, Chen EZ, Jiang P, Lun FM, Zheng YW, Leung TY, Lau TK, Cantor CR, Chiu RW (2010) Maternal plasma DNA sequencing reveals the genome-wide genetic and mutational profile of the fetus. *Science Translation Medicine* 2(61):61ra91.
- Lo YMD, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CWG, Wainscoat JS

- (1997) Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *The Lancet* 350(9076):485-487.
- Lohmann K, Klein C (2014) Next generation sequencing and the future of genetic diagnosis. *Neurotherapeutics* 11(4):699-707.
- Lokker C, McKibbin KA, Colquhoun H, Hempel S (2015) A scoping review of classification schemes of interventions to promote and integrate evidence into practice in healthcare. *Implementation Science* 3:10-27.
- Longtin Y, Sax H, Leape LL, Sheridan SE, Donaldson L, Pittet D (2010) Patient participation : current knowledge and applicability to patient safety. *Mayo Clinic Proceedings* 85(1):53-62.
- Lupton D (2016) The use and value of digital media for information about pregnancy and early motherhood: a focus group study. *BMC Pregnancy and Childbirth* 16(1):171.
- Lupton DA (2011) ‘The best thing for the baby’: Mothers’ concepts and experiences related to promoting their infants’ health and development. *Health, Risk & Society* 13(7-8):637-651.
- Maat-Kievit A, Vegter-van der Vlis M, Zoetewij M, Losekoot M, van Haeringen A, Humphrey K, Raymund R (1999) Experience in Prenatal Testing for Huntington’s Disease in The Netherlands: Procedures, Results and Guidelines (1987–1997). *Prenatal Diagnosis* 19(5):450-457.
- Maiz N, Burgos J, Barbazan MJ, Recio V, Martinez-Astorquiza T (2016) Maternal Attitude Towards First Trimester Screening for Fetal Abnormalities. *Prenatal Diagnosis* 36(5):449-455.
- Malone FD, Canick JA, Ball RH, Nyberg DA, Cornstock CH, Bukowski R, Berkowitz RL, Gross SJ, Dugoff L, Craigo SD, Timor-Tritsh IE, Carr SR, Wolfe HM, Dukes K, Bianchi DW, Rudnicka AR, Hackshaw AK, Lambert-Messerlian GM, Wald NJ, D’Alton ME (2005) First-Trimester or Second-Trimester Screening, or Both, for Down’s Syndrome. *The New England Journal of Medicine* 353(19):2001-2011.
- Mannoni P (1998) Les représentations sociales. Paris : Les Presses universitaires de France.
- Marchant GE, Lindor RA (2013) Personalized medicine and genetic malpractice. *Genetics in Medicine* 15(12):921-922.
- Marteau TM, Dormandy E (2001) Facilitating informed choice in prenatal testing: how well are we doing? *American Journal of Medical Genetics* 106(3):185-190.
- Massé R. (1999) La santé publique comme nouvelle moralité. Dans : Fortin P, ed. *La réforme de la santé au Québec*. Vol 22 : Les Éditions Fides:155-174.
- Mattei J-F (2015) L’homme, la génétique et le diagnostic prénatal. *Laennec* 63(1):9-21.
- Matuchansky C (2015) The promise of personalised medicine. *The Lancet* 386(9995):742.
- Mays N, Pope C, Popay J (2005) Systematically reviewing qualitative and quantitative evidence to inform management and policy-making in the health field. *Journal of Health Services Research & Policy* 10(1):6-20.

- McDougall R, Ecclestone K. *Information Seeking During Pregnancy: Exploring the Changing Landscape and Planning for the Future*. Guelph, 2015.
- McGowan ML, Fishman JR, Lambrix MA (2010) Personal genomics and individual identities: motivations and moral imperatives of early users. *New Genetics and Society* 29(3):261-290.
- McLeod SD (1998) The Quality of Medical Information on the Internet: A New Public Health Concern. *Archives of Ophthalmology* 16(12):1663-1665.
- Meagher KM, McGowan ML, Settersten Jr RA, Fishman JR, Juengst E (2017) Precisely Where Are We Going? Charting the New Terrain of Precision Prevention. *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 18:369-387.
- Michel G (1999) L'évolution des marques : approche par la théorie du noyau central. *Recherche et Applications en Marketing* 14(4):33-53.
- Miles MB, Huberman AM (2003) Analyse des données qualitatives. 2e ed. Bruxelles : De Boeck.
- Modra L (2006) Prenatal genetic testing kits sold at your local pharmacy: promoting autonomy or promoting confusion? *Bioethics* 20(5):254-263.
- Moscovici S (1961) La psychanalyse, son image et son public. Paris: Presses Universitaires de France.
- Mouawia H, Saker A, Jais JP, Benachi A, Bussieres L, Lacour B, Bonnefont JP, Frydman R, Simpson JL, Paterlini-Brechot P (2012) Circulating trophoblastic cells provide genetic diagnosis in 63 fetuses at risk for cystic fibrosis or spinal muscular atrophy. *Reproductive Biomedicine Online* 25(5):508-520.
- Moumjid N, Christine D-B, Denois-Regnier V, Roux P, Soum-Pouyalet F (2011) Shared decision making in the physician-patient encounter in France: a general overview in 2011. *The Journal of Evidence and Quality in Health Care* 105(4):259-262.
- Mujezinovic F, Alfirovic Z (2007) Procedure-Related Complications of Amniocentesis and Chorionic Villous Sampling: A Systematic Review. *Obstetrics & Gynecology* 110(3):687-694.
- Mukamurera J, Lacourse F, Couturier Y (2006) Des avancées en analyse qualitative : Pour une transparence et une systématisation des pratiques. *Recherches Qualitatives* 26(1):110-138.
- Mulvey S, Wallace EM (2000) Women's knowledge of and attitudes to first and second trimester screening for Down's syndrome. *British Journal of Obstetrics and Gynaecology* 107(10):1302-1305.
- Munthe C (2015) A new ethical landscape of prenatal testing: individualizing choice to serve autonomy and promote public health: a radical proposal. *Bioethics* 29(1):36-45.
- Murray E, Lo B, Pollack L, Donelan K, Catania J, Lee K, Zapert K, Turner R (2003) The impact of health information on the Internet on health care and the physician-patient relationship: national U.S. survey among 1.050 U.S. physicians. *Journal of*

- Medical Internet Research* 5(3):e17.
- National Human Genome Research Institute. The Cost of Sequencing a Human Genome. 2016; <https://www.genome.gov/sequencingcosts/>. Consulté le 3 avril, 2017.
- Nebert DW, Zhang G (2012) Personalized Medicine: Temper Expectations. *Science* 337(6097):910.
- Nisand I (2002) Diagnostic prénatal : comment gérer ce progrès ? *Gynécologie, Obstétrique & Fertilité* 30:177-179.
- Noreau P, Bernheim E, Dufour P, Guay J-H, Van Praagh S. *Rapport de recherche remis à la Commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse*. 2015.
- Norton ME, Nakagawa S, Kuppermann M (2014) Women's Attitudes Regarding Prenatal Testing for a Range of Congenital Disorders of Varying Severity. *Journal of Clinical Medicine* 3(1):144-152.
- Norton ME, Rink BD (2016) Changing indications for invasive testing in an era of improved screening. *Seminars in Perinatology* 40(1):56-66.
- O'Connor A (1995) Validation of a decisional conflict scale. *Medical Decision Making* 15(1):25-30.
- O'Connor A, Rostom A, Fiset V, Tetroe J, Entwistle V, Llewellyn-Thomas H, Holmes-Rovner M, Barry M, Jones J (1999) Decision aids for patients facing health treatment or screening decisions: systematic review. *British Medical Journal* 319(7212):731-734.
- O'Connor AM, Drake ER, Wells GA, Tugwell P, Laupacis A, Elmslie T (2003) A survey of the decision-making needs of Canadians faced with complex health decisions. *Health Expectations* 6:97-109.
- O'Connor C (2008) Karyotyping for chromosomal abnormalities. *Nature Education* 1(1):27.
- Office parlementaire d'évaluation des choix scientifiques et technologiques. *Étude de faisabilité de la saisine sur « Les enjeux scientifiques, technologiques et éthiques de la médecine personnalisée »*. Paris, 2012.
- Olsen D, Jorgensen JT (2014) Companion diagnostics for targeted cancer drugs—clinical and regulatory aspects. *Frontiers in Oncology* 4:105.
- Olsson MB, Hwang CP (2001) Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research* 45(6):535-543.
- Osborne-Majnik A, Fu Q, Lane RH (2013) Epigenetic Mechanisms in Fetal Origins of Health and Disease. *Clinical Obstetrics And Gynecology* 56(3):622-632.
- Paillé P, Muchielli A (2005) L'analyse qualitative en sciences humaines et sociales. Paris : Armand Colin.
- Palomaki GE, Kloza EM, Lambert-Messerlian GM, Haddow JE, Neveux LM, Ehrich M, van den Boom D, Bombard AT, Deciu C, Grody WW, Nelson SF, Canick JA (2011) DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: an international clinical validation study. *Genetics in Medicine* 13(11):913-920.



- Papageorgiou EA, Partsalis PC (2013) Maternal plasma sequencing: a powerful tool towards fetal whole genome recovery. *BMC Medicine* 11(56):1-3.
- Parens E (2015) Drifting Away from Informed Consent in the Era of Personalized Medicine. *Hastings Center Report* 45(4):16-20.
- Parens E, Asch A (1999) The Disability Rights Critique of Prenatal Genetic Testing: Reflections and Recommendations. *Hastings Center Report* 29(5):S1-S22.
- Personalized Medicine Coalition. *The case for personalized medicine*. New York, 2006.
- Peters DG, Yatsenko SA, Surti U, Rajkovic A (2015) Recent advances of genomic testing in perinatal medicine. *Seminars in Perinatology* 39(1):44-54.
- Peters T (1996) In search of the perfect child: genetic testing and selective abortion. *The Christian Century* 113(31):1034-1037.
- Peters Y, Lawson K. *The Ethical and Human Rights Implications of Prenatal Technologies: The Need for Federal Leadership and Regulation*. Winnipeg, 2002.
- Petersen A (2009) The ethics of expectations: biobanks and the promise of personalised medicine. *Monash Bioethics Review* 28(1):5.1-5.12.
- Pokorska-Bocci A, Stewart A, Sagoo GG, Hall A, Kroese M, Burton H (2014) 'Personalized medicine': what's in a name? *Personalized Medicine* 11(2):197-210.
- Poupart J. (1997) L'entretien de type qualitatif : considérations épistémologiques, théoriques et méthodologiques. . Dans : Poupart J, Deslauriers J-P, Groulx LH, Laperrière A, Mayer JE, Pires A, eds. *La recherche qualitative : Enjeux épistémologiques et méthodologiques* Montréal : Gaëtan Morin:173-209.
- Press N, Browner CH (1997) Why women say yes to prenatal diagnosis. *Social Science & Medicine* 45(7):979-989.
- Purdy L (2006) Women's reproductive autonomy: medicalisation and beyond. *Journal of Medical Ethics* 32(5):287-291.
- Rapp R (1998) Refusing prenatal diagnosis: the meanings of bioscience in a multicultural world. *Science, Technology, & Human Values* 23(1):45-70.
- Rapp R (1999) Testing women, testing the fetus: The social impact of amniocentesis in America. . New York: Routledge.
- Ravitsky V, Rousseau F, Laberge AM (2017) Providing Unrestricted Access to Prenatal Testing Does Not Translate to Enhanced Autonomy. *The American Journal of Bioethics* 17(1):39-41.
- Ray AM, Morris E, McFarland M. (2013) Ethnonursing method of Dr. Madeleine Leininger. Dans : Beck CT, ed. *Routledge International Handbook of Qualitative Nursing Research*. New York: Routledge:213-229.
- Regroupement en soins de santé personnalisés du Québec. Les soins de santé personnalisés. 2017 ; <http://rsspq.org/soins-sante-personnalisés/>. Consulté le 5 février, 2017.
- Regroupement en soins de santé personnalisés au Québec. *Proposition pour l'élaboration de la Politique nationale sur la recherche et l'innovation — Les soins de santé personnalisés : une opportunité unique d'innovation pour le Québec*. 2013.

- Rendtorff JD (2002) Basic ethical principles in European bioethics and biolaw: Autonomy, dignity, integrity and vulnerability—Towards a foundation of bioethics and biolaw. *Medicine, Health Care and Philosophy* 5(3):235-244.
- Rhodes R (1999) Abortion and Assent. *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics* 8:416-427.
- Roberts C, Franklin S (2004) Experiencing new forms of genetic choice: findings from an ethnographic study of preimplantation genetic diagnosis. *Human Fertility* 7(4):285-293.
- Roche. La médecine personnalisée. 2014 ; [http://www.roche.fr/home/recherche/medecine\\_personnalisee.html#sthash.DNAFvynf.dpuf](http://www.roche.fr/home/recherche/medecine_personnalisee.html#sthash.DNAFvynf.dpuf). Consulté le 28 septembre, 2014.
- Romney AK, Weller SC, Batchelder WH (1986) Culture as Consensus: A Theory of Culture and Informant Accuracy. *American Anthropologist* 88(2):313-338.
- Sahlin E, Nordenskjöld M, Gustavsson P, Wincent J, Georgsson S, Iwarsson E (2016) Positive Attitudes towards Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) in a Swedish Cohort of 1,003 Pregnant Women. *PLoS ONE* 11(5):e0156088.
- Sahlsten MJM, Larsson IE, Sjöström B, Plos KAE (2008) An Analysis of the Concept of Patient Participation. *Nursing Forum* 43(1):2-11.
- Salari K, Watkins H, Ashley EA (2012) Personalized medicine: hope or hype? *European Heart Journal* 33(13):1564-1570.
- Sanger F, Nicklen S, Coulson AR (1977) DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. *Proceedings of the National Academy of Sciences: USA* 74(12):5463-5467.
- Santalahti P, Aro AR, Hemminki E, Helenius H, Ryyanen M (1998a) On what grounds do women participate in prenatal screening? *Prenatal Diagnosis* 18(2):153-165.
- Savoie-Zajc L. (2003) L'entrevue semi-dirigée. Dans : Gauthier B, ed. *Recherche sociale. De la problématique à la collecte de données.* : Presses de l'Université du Québec.
- Savoie-Zajc L (2007) Comment peut-on construire un échantillonnage scientifiquement valide ? *Recherches Qualitatives Hors série*(5):99-111.
- Savulescu J, Kahane G (2009) The moral obligation to create children with the best chance of the best life. *Bioethics* 23(5):274-290.
- Sayakhot P, Carolan-Olah M (2016) Internet use by pregnant women seeking pregnancy-related information: a systematic review. *BMC Pregnancy and Childbirth* 16:65.
- Schattner A, Rudin D, Jellin N (2004) Good physicians from the perspective of their patients. *BMC Health Services Research* 4(1):26.
- Schmorl G (1893) Pathologisch-anatomische Puberaleklampsie. Leipzig: Verlag FCW Vogel.
- Scott R (2005) Prenatal Testing, Reproductive Autonomy, and Disability Interests. *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics* 14:65-82.
- Sen E, Yurtsever S (2007) Difficulties Experienced by Families With Disabled Children.

- Journal of the Society of Pediatric Nurses* 12(4):238-252.
- Seror V, Ville Y (2009) Prenatal screening for Down syndrome: women's involvement in decision-making and their attitudes to screening. *Prenatal Diagnosis* 29(2):120-128.
- Shaffer LG, Dabell MP, Fisher AJ, Coppinger J, Bandholz AM, Ellison JW, Ravnan JB, Torchia BS, Ballif BC, Rosenfeld JA (2012) Experience with microarray-based comparative genomic hybridization for prenatal diagnosis in over 5000 pregnancies. *Prenatal Diagnosis* 32(10):976-985.
- Sheinis M, Bensimon K, Selk A (2018) Patients' Knowledge of Prenatal Screening for Trisomy 21. *Journal of Genetic Counseling* 27(1):95-103.
- Shuster E (2007) Microarray genetic screening: a prenatal roadblock for life? *The Lancet* 369(9560):526-529.
- Simpson SA, Harper PS (2001) Prenatal testing for Huntington's disease: experience within the UK 1994-1998. *Journal of Medical Genetics* 38(5):333-335.
- Simpson SA, Zoetewij MW, Nys K, Harper P, Durr A, Jacopini G, Yapijakis C, Evers-Kiebooms G (2002) Prenatal testing for Huntington's disease: a European collaborative study. *European Journal of Human Genetics* 10(11):689-693.
- Skirton H (2015) Direct to consumer testing in reproductive contexts—should health professionals be concerned? *Life Sciences, Society and Policy* 11(4):1-9.
- Snyder MW, Simmons LE, Kitzman JO, Santillan DA, Santillan MK, Gammill HS, Shendure J (2013) Noninvasive fetal genome sequencing: a primer. *Prenatal Diagnosis* 33(6):547-554.
- Song FW, West JE, Lundy L, Smith Dahmen N (2012) Women, Pregnancy, and Health Information Online: The Making of Informed Patients and Ideal Mothers. *Gender & Society* 26(5):773-798.
- Sparkes R, Johnson J-A, Langlois S (2008) Nouvelles techniques moléculaires de dépistage prénatal de l'aneuploïdie chromosomique. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada* 30(7):622-627.
- Srebniak M, Boter M, Oudesluijs G, Joosten M, Govaerts L, Van Opstal D, Galjaard RJ (2011) Application of SNP array for rapid prenatal diagnosis: implementation, genetic counselling and diagnostic flow. *European Journal of Human Genetics* 19(12):1230-1237.
- Srebniak MI, Van Opstal D, Joosten M, Diderich KE, de Vries FA, Riedijk S, Knapen MF, Go AT, Govaerts LC, Galjaard RJ (2015) Whole genome array as a first-line cytogenetic test in prenatal diagnosis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 45(4):363-372.
- Srivastava P (2003) Drug metabolism and individualized medicine. *Current Drug Metabolism* 4(1):33-44.
- Steele FR (2009) Personalized medicine: something old, something new. *Personalized Medicine* 6(1):1-5.

- Steinbock B (2008) Designer babies: choosing our children's genes. *The Lancet* 372:1294-1295.
- Suter SM (2002) The Routinization of Prenatal Testing. *American Journal Of Law & Medicine* 28(2):233-270.
- Sylvain H (2008) Le devis constructiviste : une méthodologie de choix en sciences infirmières. *L'infirmière clinicienne* 5(1):1-11.
- Tabor A, Alfirevic Z (2010) Update on Procedure-Related Risks for Prenatal Diagnosis Techniques. *Fetal Diagnosis And Therapy* 27:1-7.
- Takala T, Häyry M (2000) Genetic Ignorance, Moral Obligations and Social Duties. *Journal of Medicine and Philosophy* 25(1):107-113.
- Ternby E, Ingvaldstad C, Anneren G, Lindgren P, Axelsson O (2015) Information and knowledge about Down syndrome among women and partners after first trimester combined testing. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica* 94(3):329-332.
- Thomas DR (2006) A General Inductive Approach for Analyzing Qualitative Evaluation Data. *American Journal of Evaluation* 27(2):237-246.
- Thorne S (2008) Interpretive description. Walnut Creek, CA: Left Coast Press.
- Thorne S, Kirkham SR, O'Flynn-Marge K (2004) The Analytic Challenge in Interpretative Description. *International Journal of Qualitative Methods* 3(1):1-21.
- Trudel L, Simard C, Vonarx N (2007) La recherche qualitative est-elle nécessairement exploratoire ? *Recherches Qualitatives Hors Série*(5):38-45.
- Trusheim MR, Berndt ER, Douglas FL (2007) Stratified medicine: strategic and economic implications of combining drugs and clinical biomarkers. *Nature Reviews* 6:287-293.
- Turriziani JV (2014) Designer Babies: The Need for Regulation on the Quest For Perfection. *Law School Student Scholarship Paper* 595.
- Vahanian SA, Baraa Allaf M, Yeh C, Chavez MR, Kinzler WL, Vintzileos AM (2014) Patient acceptance of non-invasive testing for fetal aneuploidy via cell-free fetal DNA. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine* 27(1):106-109.
- Vahdat S, Hamzehgardeshi L, Hessam S, Hamzehgardeshi Z (2014) Patient involvement in health care decision making: a review. *Iranian Red Crescent Medical Journal* 16(1):e12454.
- Van der Steen SL, Diderich KEM, Riedijk SR, Verhagen-Visser J, Govaerts LCP, Joosten M, Knapen MFCM, Van Opstal D, Srebniak MI, Tibben A, Galjaard RJH (2014) Pregnant Couples at Increased Risk for Common Aneuploidies Choose Maximal Information From Invasive Genetic Testing. *Clinical Genetics* 88(1):25-31.
- Van Rij MC, de Koning Gans PA, van Belzen MJ, Roos RA, Geraedts JP, De Rademaeker M, Bijlsma EK, de Die-Smulders CE (2014) The uptake and outcome of prenatal and pre-implantation genetic diagnosis for Huntington's disease in the Netherlands (1998-2008). *Clinical Genetics* 85(1):87-95.
- Van Schendel RV, Dondorp WJ, Timmermans DRM, van Hugte EJH, de Boer A, Pajkrt E,

- Lachmeijer AMA, Henneman L (2015) NIPT-based screening for Down syndrome and beyond: what do pregnant women think? *Prenatal Diagnosis* 35(6):598-604.
- Van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ, Pajkrt E, Timmermans DR, Holtkamp KC, Karsten M, Vlietstra AL, Lachmeijer AM, Henneman L (2014) Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 22(12):1345-1350.
- Vanstone M, Yacoub K, Giacomini M, Hulan D, McDonald S (2015) Women's Experiences of Publicly Funded Non-Invasive Prenatal Testing in Ontario, Canada: Considerations for Health Technology Policy-Making. *Qualitative Health Research* 25(8):1069-1084.
- Vehmas S (2002) Parental responsibility and the morality of selective abortion. *Ethical Theory and Moral Practice* 5:463-484.
- Vogt H, Hofmann B, Getz L (2016) The new holism: P4 systems medicine and the medicalization of health and life itself. *Medicine, Health Care and Philosophy* 19(2):307-323.
- Walknowska J, Conte F, Grumbach M (1969) Practical and theoretical implications of fetal-maternal lymphocyte transfer. *The Lancet* 7(1):1119-1122.
- Wang LA (2014) Advances in Prenatal Screening and Diagnostics: Opportunities and Challenges in a Global World. *Duke Science Review* (2):3-6.
- Wapner RJ, Martin CL, Levy B, Ballif BC, Eng CM, Zachary JM, Savage M, Platt LD, Saltzman D, Grobman WA, Klugman S, Scholl T, Simpson JL, McCall K, Aggarwal VS, Bunke B, Nahum O, Patel A, Lamb AN, Thom EA, Beaudet AL, Ledbetter DH, Shaffer LG, Jackson L (2012) Chromosomal microarray versus karyotyping for prenatal diagnosis. *The New England Journal of Medicine* 367(23):2175-2184.
- Watterbjork I, Blomberg K, Nilsson K, Sahlberg-Blom E (2015) Decision-making process of prenatal screening described by pregnant women and their partners. *Health Expectations* 18(5):1582-1592.
- Wertz DC, Fletcher JC (1989) Fatal knowledge? Prenatal diagnosis and sex selection. *Hastings Center Report* 19(3):21-27.
- Wertz DC, Knoppers BM (2002) Serious genetic disorders: can or should they be defined? *Am J Med Genet* 108(1):29-35.
- Westerfield L, Darilek S, van den Veyver IB (2014) Counseling Challenges with Variants of Uncertain Significance and Incidental Findings in Prenatal Genetic Screening and Diagnosis. *Journal of Clinical Medicine* 3(3):1018-1032.
- Wieacker P, Steinhard J (2010) The prenatal diagnosis of genetic diseases. *Deutsches Arzteblatt International* 107(48):857-862.
- Williams C, Sandall J, Lewando-Hundt G, Heyman B, Spencer K, Grellier R (2005) Women as moral pioneers? Experiences of first trimester antenatal screening.

- Social Science & Medicine* 61(9):1983-1992.
- Wilson RD (2005) Lignes directrices canadiennes modifiées sur le diagnostic prénatal (2005)— Techniques de diagnostic prénatal. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada* 27(11):1055-1062.
- Woliver RW (2008) *The Political Geographics of Pregnancy*. Chicago: University of Illinois Press.
- Wong FC, Lo YM (2016) Prenatal Diagnosis Innovation: Genome Sequencing of Maternal Plasma. *Annual Review of Medicine* 67:419-432.
- Yotsumoto J, Sekizawa A, Koide K, Purwosunu Y, Ichizuka K, Matsuoka R, Kawame H, Okai T (2012) Attitudes toward non-invasive prenatal diagnosis among pregnant women and health professionals in Japan. *Prenatal Diagnosis* 32(7):674-679.
- Yurkiewicz IR, Korf BR, Lehmann LS (2014) Prenatal Whole-Genome Sequencing—Is the Quest to Know a Fetus's Future Ethical? *The New England Journal of Medicine* 370(3):193-195.
- Zoppi A, Ibba RM, Putzolu M, Floris M, Monni G (2001) Nuchal Translucency and the Acceptance of Invasive Prenatal Chromosomal Diagnosis in Women Aged 35 and Older. *Obstetrics & Gynecology* 97(6):916-920.
- Shakespeare T (2011) Choices, reasons and feelings: Prenatal diagnosis as disability dilemma. *Alter* 5(1):37-43.

## ANNEXES

### ANNEXE 1: GLOSSAIRE

**Alpha-fœtoprotéine** : Protéine produite naturellement par le fœtus en développement qui se retrouve dans le sang fœtal et maternel pendant la grossesse. Chez la femme enceinte, cette protéine passe en partie dans le sang maternel. Un taux élevé d'alpha-fœtoprotéine peut révéler, entre autres, une anomalie ouverte du tube neural chez le fœtus, comme la spina-bifida. À l'inverse, un taux faible peut être le signe d'une anomalie des chromosomes du fœtus, comme la trisomie 21.

**Amniocentèse** : Procédure invasive de diagnostic prénatal visant à obtenir du liquide amniotique contenant des cellules du fœtus. Une aiguille est insérée dans l'utérus de la mère par voie transabdominale afin de prélever un échantillon du liquide amniotique. Suite à une culture cellulaire, les cellules d'origine fœtale peuvent ensuite être analysées afin de rechercher toute variation aux chromosomes ou anomalie génique. Plusieurs tests peuvent être faits en direct, soit sans culture cellulaire. La procédure est préférablement réalisée après 15 semaines de grossesse.

**Amplification en chaîne entraînée par une polymérase fluorescente quantitative** :

Réaction de polymérisation en chaîne quantitative (ou en temps réel) entraînée par une polymérase, permettant de quantifier en fluorescence le nombre de copies de séquences de l'ADN.

**Aneuploïdie** : Fait référence à une cellule qui possède un nombre anormal de chromosomes (en plus ou en moins) qui n'est pas un multiple de 23.

**Carvotype** : Établissement de la formule chromosomique d'un individu suite à l'arrangement standard de l'ensemble des chromosomes d'une cellule, à l'aide de photos prises au microscope. Les chromosomes sont photographiés et classés selon un format standard : par paire, selon la taille, selon le patron de bandes et la position du centromère. Son but est de détecter des anomalies chromosomiques de nombre

(ex. : Trisomie 21) ou d'identifier certains aspects du génome d'un individu (ex. : le sexe) ou les anomalies chromosomiques de structure (ex. : translocation).

**Choriocentèse :** Aussi appelée biopsie des villosités chorales, procédure invasive de diagnostic prénatal visant à obtenir des villosités chorales dont l'origine est fœtale. Une aiguille est insérée dans l'utérus de la mère par voie transabdominale ou transcervicale selon la position du placenta afin d'extraire un échantillon de villosités chorales composées de cellules trophoblastiques. Suite à une culture, les cellules trophoblastiques peuvent être analysées afin de rechercher toute variation aux chromosomes ou anomalie génique. Plusieurs tests peuvent être faits en direct, soit sans culture cellulaire. Il est préférable de faire la procédure entre la 10<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine de grossesse.

**Clarté nucale :** Sa mesure, effectuée au premier trimestre de la grossesse, représente un marqueur échographique efficace pour la trisomie 21 et d'autres anomalies chromosomiques. Il s'agit en fait d'une lame liquidienne située au niveau de la nuque du fœtus, sous sa peau, qui est visible à l'échographie, sous forme d'un espace clair liquide.

**Dépistage préconceptionnel :** Test permettant aux couples souhaitant avoir un enfant de détecter, avant la conception, des mutations pouvant causer des maladies génétiques.

**Dépistage préimplantatoire :** Procédure permettant de sélectionner les embryons les plus susceptibles de s'implanter en identifiant les anomalies chromosomiques chez un embryon et qui sont souvent défavorables à son implantation.

**« Designer baby » :** Terme se rapportant à « bébé sur mesure » (dérivé de « vêtement sur mesure »), qui implique la marchandisation des embryons dans le but de sélectionner des qualités recherchées chez un enfant.

**Déterminisme génétique :** Principe selon lequel notre identité, notre santé et notre futur sont entièrement déterminés par nos gènes.



**Diagnostic préimplantatoire :** Test génétique diagnostique réalisé sur des embryons conçus par fécondation *in vitro*, avant qu'ils ne soient transférés dans l'utérus.

**« Discrete choice experiment » :** Méthodologie permettant d'explorer l'importance relative de plusieurs attributs

**Épigénétique :** Représente le domaine de la biologie qui étudie la nature des mécanismes moléculaires qui modifie le génome ainsi que l'expression des gènes, de manière réversible, transmissible (lors des divisions cellulaires) et adaptative sans changement de la séquence de l'ADN.

**Eugénisme :** Se définit comme étant l'ensemble des méthodes et pratiques utilisées dans le but d'intervenir sur le patrimoine génétique humain. Ceci, afin d'en arriver à un idéal prédéterminé.

**Family balancing :** Terme utilisé pour représenter la sélection du sexe dans le but d'avoir des enfants des deux sexes.

**Fécondation in vitro :** Procédure qui consiste en la mise en présence d'un ovule avec des spermatozoïdes, dans le but de faciliter la procréation.

**Hybridation in situ observée en fluorescence (FISH) :** Technique de biologie moléculaire reposant sur la capacité de fragments d'ADN marqués avec un fluorochrome à s'hybrider à une séquence complémentaire de l'ADN.

**Micropuces :** Elles représentent un ensemble de molécules d'ADN fixées en rangées ordonnées sur une surface, permettant d'analyser le niveau d'expression des gènes dans une cellule, par rapport à un échantillon de référence. Les micropuces permettent aussi d'analyser les variations du nombre de copies de séquences de l'ADN, ainsi que les microdélétions ou les microduplications ou les amplifications de segments d'ADN.

**Pénétrance :** La pénétrance représente la probabilité qu'un individu a d'être atteint par une maladie génétique lorsqu'il a le génotype à risque. La pénétrance d'une maladie est complète dans le cas où tous les individus porteurs du gène défectueux sont malades. Elle est donc incomplète lorsque tous les porteurs du génotype anormal ne présentent pas de symptômes associés à la maladie.

**Pangénomique :** Représente une analyse de la gamme complète de gènes dans une cellule. Une technique pangénomique permet d'analyser l'ensemble du génome par opposition à une technique d'analyse ciblée sur une séquence précise.

**Pharmacogénomique :** Étude des facteurs génétiques qui régissent la façon dont une personne réagira à un médicament ou plus précisément l'effet des gènes sur la réponse aux médicaments.

**Séquençage de nouvelle génération (SNG) :** Séquençage à très haut débit, qui permet de séquencer plusieurs gigabases d'ADN. Le séquençage de nouvelle génération utilise l'analyse synchrone des séquences d'ADN, pour établir la séquence de l'ensemble du génome humain. Il combine la détection, la quantification et le décodage, dans le sens où plusieurs gènes sont détectés, quantifiés ou décodés en parallèle.

**Test-compagnon :** Un test-compagnon correspond au développement simultané d'un médicament et d'un test diagnostique qui permet, sur la base de particularités biochimiques ou génomiques, de distinguer les groupes de personnes pour lesquelles le médicament sera optimal et sans effets adverses.

**Variations du nombre de copies :** Phénomène dans lequel une section du génome est répétée et où le nombre de répétitions varie d'un individu à l'autre. La variation du nombre de copies est une variation structurelle où il peut y avoir une duplication ou une délétion qui affecte le nombre de paires de bases d'ADN présentes. Les variations du nombre de copies représentent une forme particulière de

polymorphisme selon lequel le nombre de copies d'un même gène ou d'un segment chromosomique dans le génome varie entre les individus de la même espèce.

## ANNEXE 2: AFFICHE PUBLICITAIRE DU PROJET

**VOUS ÊTES UNE FEMME ENCEINTE ?  
NOUS AIMERIONS CONNAÎTRE VOTRE OPINION  
CONCERNANT LES TESTS PRÉNATAUX CHEZ LE FOETUS**

*Participez à une étude en cours*

!  
!

L'équipe de Pre. Chantal Bouffard,  
anthropologue médicale et  
chercheuse au CRCHUS aimerait  
rencontrer des **femmes enceintes**

" **dont la grossesse a été  
conçue de façon naturelle**  
(pas de fécondation in vitro)

" **âgées entre 18 et 34 ans**



***Pour de plus amples informations :***

- Par courriel : [gabrielle.lapointe@usherbrooke.ca](mailto:gabrielle.lapointe@usherbrooke.ca)
- Par téléphone : 819-346-1110, poste 70522 ou 70562

Version 15 septembre 2015

CENTRE DE  
RECHERCHE

CHUS

Médecines et Cultures  
[www.medicinesetcultures.org/](http://www.medicinesetcultures.org/)



UNIVERSITÉ DE  
SHERBROOKE

## **ANNEXE 3: GUIDE D'ENTREVUE**

### **CONTEXTE**

- Expériences avec les tests prénataux ?
  - Raisons de faire ou non ?
  - Sources d'informations
  - Accompagnement
  - Buts du test
  - Attentes envers le test
- Satisfaction de l'expérience

### **INFORMATIONS SUR LE GÉNOME FŒTAL**

- Si on vous offrait la chance de tout connaître sur votre enfant, sans coût ni limite technologique, qu'est-ce que vous souhaiteriez savoir/ce qui serait important de savoir ? Qu'est-ce que vous ne voudriez pas savoir ?
- Pour quelles raisons ?
  - bénéfices
  - conséquences
  - utilités
  - qu'est-ce qui sensibilise à

### **TESTS PRÉNATAUX OFFERTS OU EN VOIE DE L'ÊTRE**

- Choix parmi les tests ?
  - raisons ?
  - avantages et inconvénients ?
  - tests non invasifs ?
  - tests directement vendus sur Internet ?

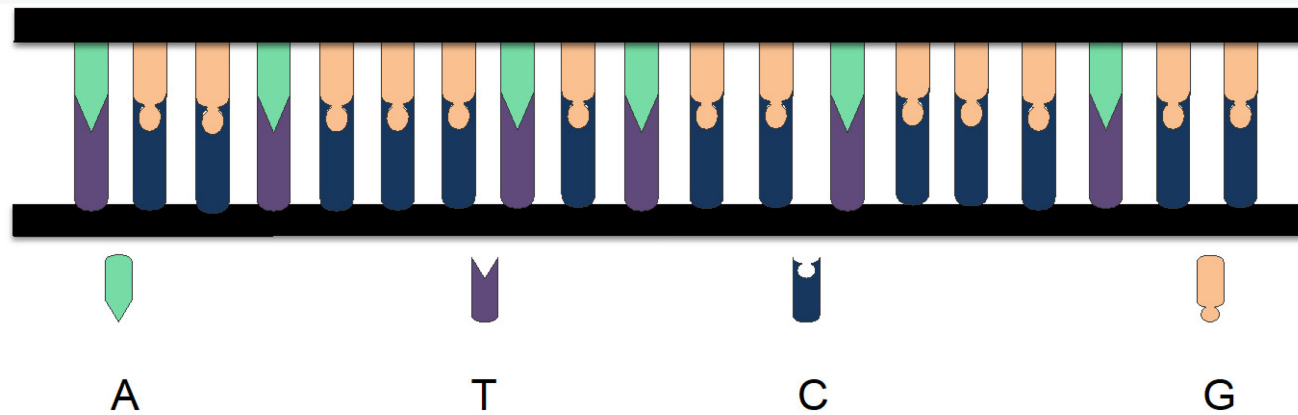
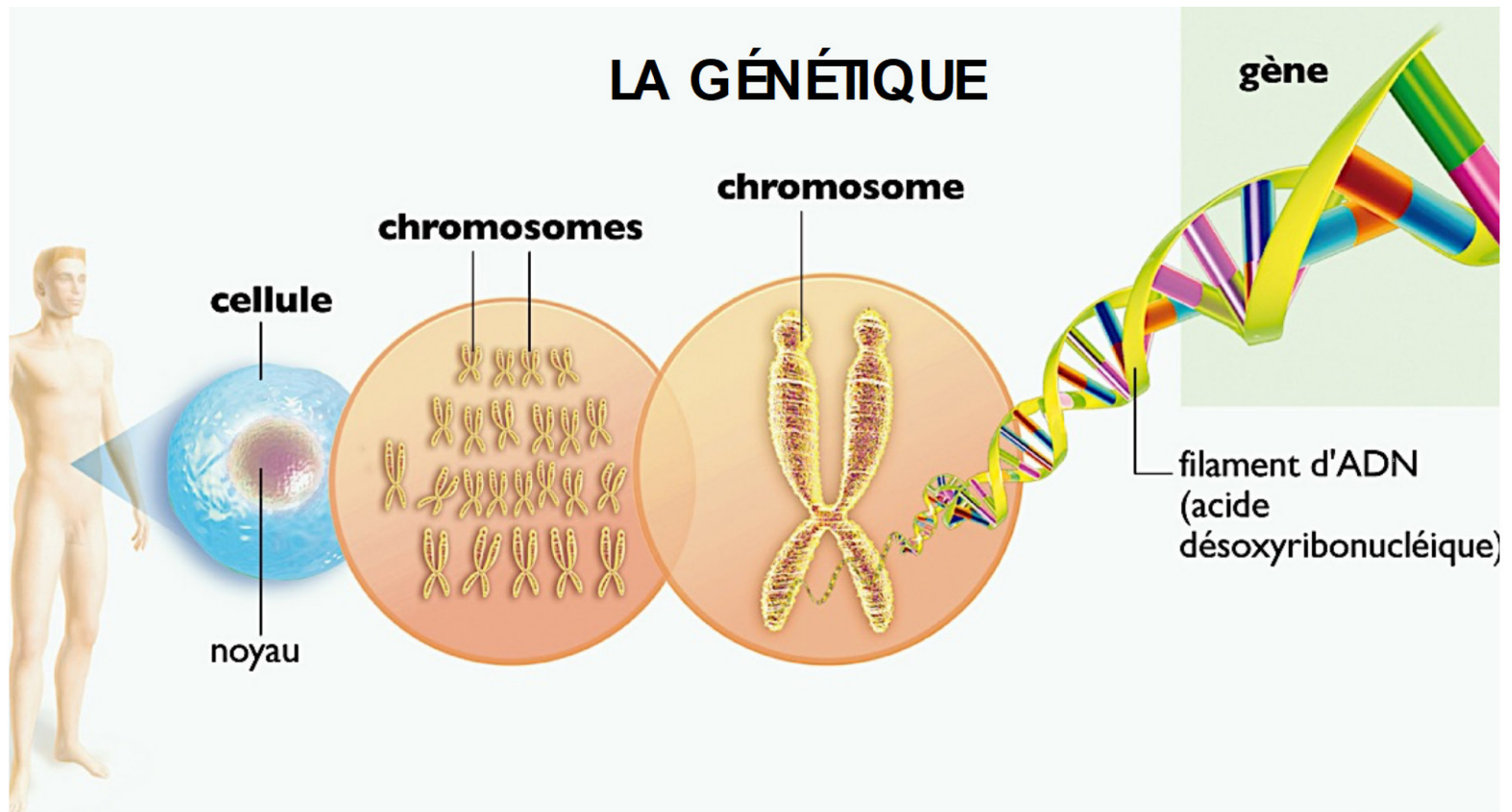
### **SERVICES DE SANTÉ**

- Sources d'informations idéales ?
- Disponibilité de l'information ?
- Choix parmi les trois offerts proposés — raisons ?
- Coûts, qui devrait payer ? raisons ?

### **PARTICIPATION & RESPONSABILITÉ**

- Responsabilité de passer un test prénatal ? Raisons ?
- Reproche de faire ou non un test ?
- Responsabilité d'avoir un enfant en santé ?
- Responsabilité d'interrompre la grossesse ?
- Niveau de participation et raisons ?
- Place du médecin dans les décisions
-

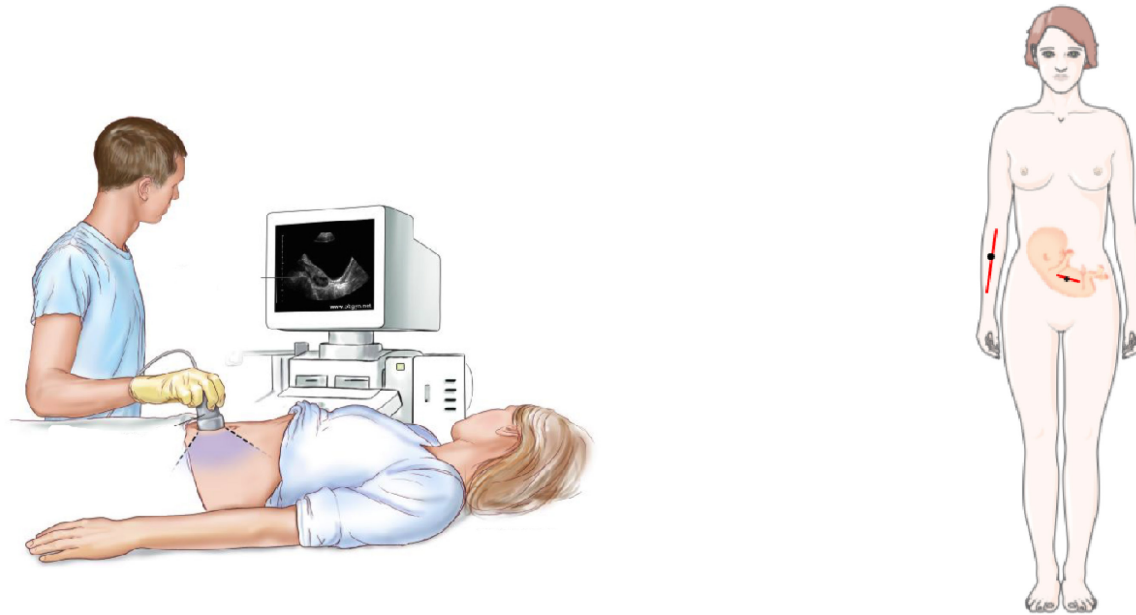
# LA GÉNÉTIQUE



## TYPES D'INFORMATION

1. Associée à une maladie en particulier  
(maison -> mai**b**on)
2. Non associée à une maladie, donc sans  
conséquence sur la santé (gros nez vs  
petit nez)
3. De signification **inconnue ou incertaine**

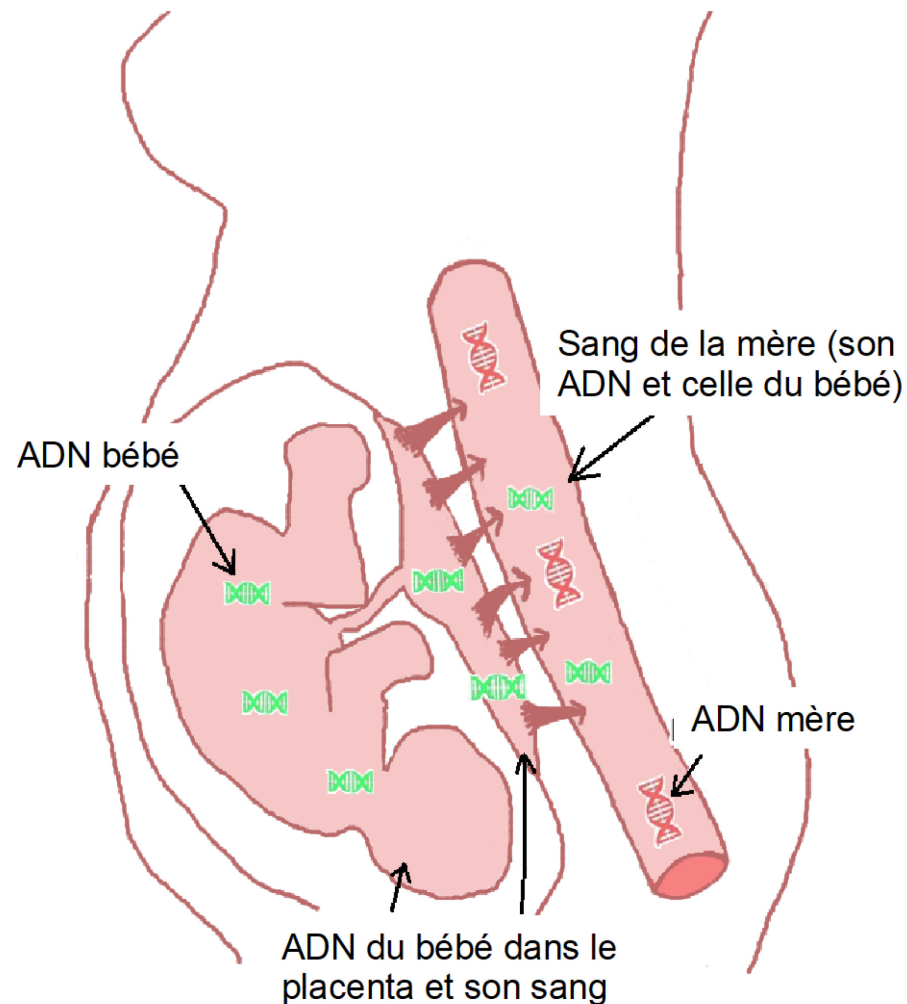
## DÉPISTAGE PRÉNATAL (TEST COMBINÉ)



- Basé sur des signes échographiques et des molécules dans le sang
- Disponible dès la 11<sup>ème</sup> semaine de grossesse
- Donne une information en pourcentage (risque et non certitude)
- Permet de voir des malformations physiques
- Permet de connaître les **risques** de Trisomie 21, Trisomie 13, Trisomie 18 et anomalies du tube neural (Spina bifida, anencéphalie)

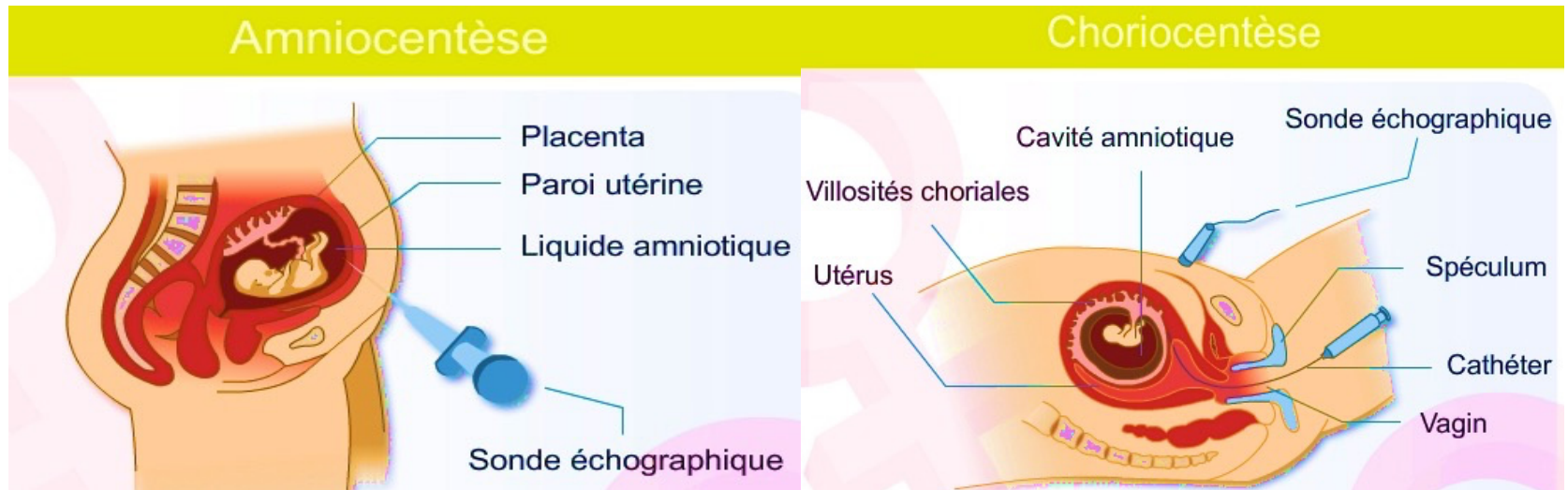


## DÉPISTAGE PRÉNATAL AVEC ADN FOETAL



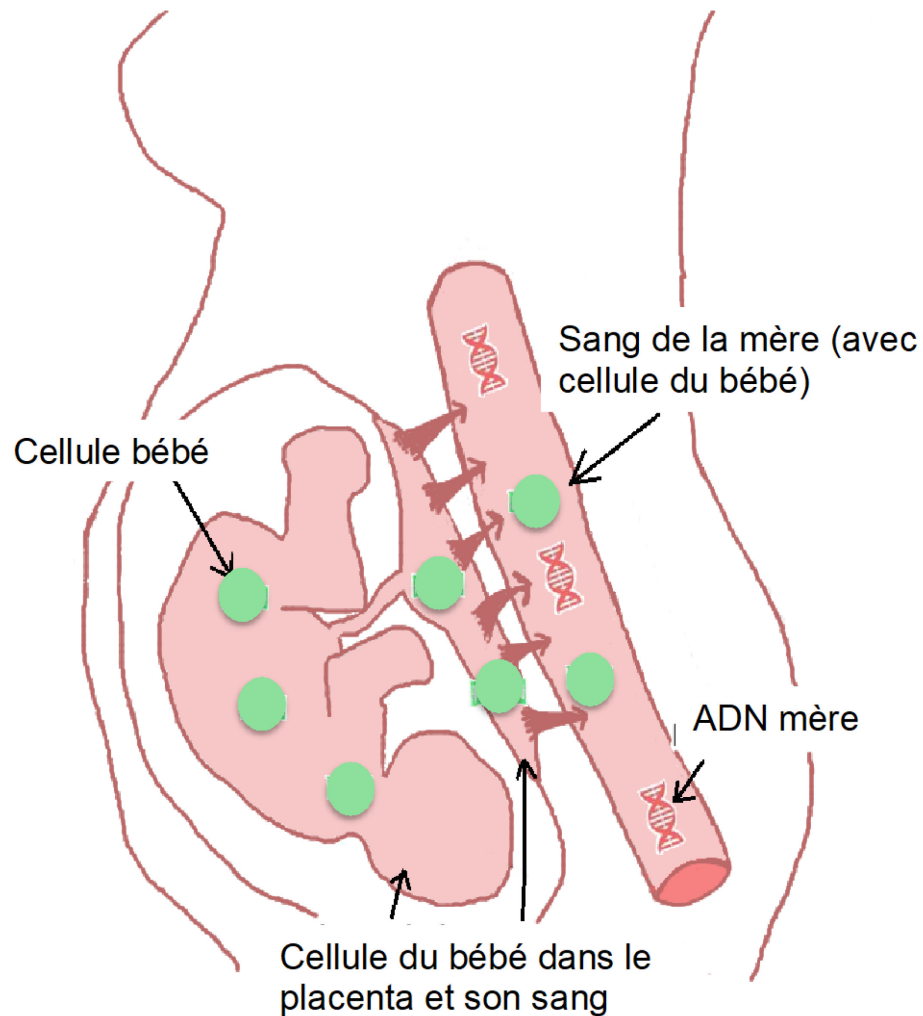
- Prise de sang, dès la 8<sup>ième</sup> semaine de grossesse
- Morceau d'ADN du bébé dans le sang de la mère
- Donne une information en **pourcentage** (risque et non certitude)
- Plus précis pour dire que le bébé n'a pas la Trisomie 21
- Permet de connaître **les risques** de : Trisomie 21, Trisomie 13, Trisomie 18
- Offert au privé ou dans un contexte de recherche

## DIAGNOSTIC PRÉNATAL INVASIF



- Afin de confirmer ou infirmer la présence d'une maladie chez le bébé
- Risques de perdre la grossesse de 0,25 à 0,5% (caractère invasif)
- Permet de connaître **tous types** de maladie
- Offert aux femmes avec un risque élevé d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique dans le système de santé public

## DIAGNOSTIC PRÉNATAL NON-INVASIF



- Prise de sang, dès la 8<sup>ième</sup> semaine de grossesse
- Cellules du bébé dans le sang de la mère
- Permet de connaître **tous types** de maladie
- En développement

## ANNEXE 5: FORMULAIRE D'INFORMATION ET DE CONSENTEMENT

### FORMULAIRE D'INFORMATION ET DE CONSENTEMENT A LA RECHERCHE

|                                |  |
|--------------------------------|--|
| <b>Titre du projet :</b>       | La médecine personnalisée en périodes prénatale et préimplantatoire — besoins et points de vue de personnes concernées |
| <b>Projet numéro :</b>         | 14-235   |
| <b>Chercheuse principale :</b> | Chantal Bouffard, Service de génétique   |
| <b>Chercheurs associés :</b>   | Dr Régen Drouin, UQAM<br>Gabrielle Lapointe, étudiante à la maîtrise en Sciences cliniques, Service de génétique       |

#### POUR INFORMATION

**Du lundi au vendredi entre 8h et 17h, vous pouvez communiquer avec :**

|   |  |
|---|--|
| Pre Chantal Bouffard                                  | Tél : (819) 346-1110 poste 70523   |
| Mme Gabrielle Lapointe,<br>chercheuse                 | Tél : (819) 346-1110 poste 70522 / (819) 674-3667<br>courriel : <a href="mailto:gabrielle.lapointe@usherbrooke.ca">gabrielle.lapointe@usherbrooke.ca</a> |
| Mme Claire-Marie Legendre,<br>assistante de recherche | Tél : (819) 346-1110 poste 70 562<br>courriel : <a href="mailto:claire-marie.legendre@usherbrooke.ca">claire-marie.legendre@usherbrooke.ca</a>           |

Nous sollicitons votre participation à un projet de recherche parce que vous êtes membre d'un couple dont la femme est enceinte de façon naturelle et âgée entre 18 et 34 ans. Cependant, avant d'accepter de participer à ce projet, veuillez prendre le temps de lire, de comprendre et de considérer attentivement les renseignements qui suivent. Si vous acceptez de participer au projet de recherche, vous devrez signer le formulaire de consentement à la fin du présent document et nous vous en remettrons une copie pour vos dossiers.

Ce formulaire d'information et de consentement vous explique le but de ce projet de recherche, les procédures, les risques et inconvénients ainsi que les avantages, de même que les personnes avec qui communiquer au besoin. Il peut contenir des mots que vous

ne comprenez pas. Nous vous invitons à poser toutes les questions nécessaires au chercheur responsable du projet ou aux autres personnes affectées au projet de recherche et à leur demander de vous expliquer tout mot ou renseignement qui n'est pas clair.

Les progrès dans le domaine de la génétique durant les dernières années ont permis le développement de la médecine personnalisée (MP). La MP utilise les informations génétiques, environnementales et comportementales uniques à chaque personne, dans le but de déterminer les traitements et les programmes de prévention qui seront les plus efficaces. Les différents tests génétiques utilisés dans le contexte de la MP permettent de connaître toutes les informations sur le génome, qu'elles soient reliées à la santé ou non. Le génome représente l'ensemble du matériel génétique d'une personne, c'est-à-dire, tous ses gènes. L'obtention de ces informations est aussi possible chez le fœtus, donc la MP s'applique aussi en période prénatale. Toutefois, plusieurs techniques développées, ou en cours de développement, permettent ou pourraient permettre d'obtenir différents degrés d'informations sur le fœtus. Par exemple : tout le génome, seulement une partie du génome, seulement un gène ou une information sur un gène. Généralement, ce sont les médecins qui prescrivent ces tests. Cependant, certains d'entre eux pourraient être accessibles sans passer par un médecin. La divulgation de ces informations n'entraîne pas les mêmes conséquences pour le fœtus, que pour l'adulte ou l'enfant.

Le but de cette étude est donc de déterminer quels sont les points de vue et les besoins des couples concernant la MP en période prénatale, afin que les retombées des technologies génomiques soient bénéfiques et utiles pour les couples qui les utilisent ou les utiliseront. Pour cette étude, nous envisageons recruter 15 couples dont la femme est enceinte [15 femmes, 15 conjoint(e)s].

### **DÉROULEMENT DU PROJET DE RECHERCHE**

Si vous acceptez de participer à l'étude, votre participation sera sollicitée pendant une durée de 45 à 120 minutes, pour une courte introduction aux concepts importants du projet et pour une entrevue semi-dirigée individuelle, c'est-à-dire sans votre conjoint(e). L'entrevue se fait sur une base individuelle pour connaître les points de vue de chacun des conjoints. L'entrevue sera faite sur le ton de la conversation, à un endroit et un moment qui vous convienne. À noter que l'entrevue sera enregistrée sur un magnétophone dans le but d'être écoutée et transcrite ultérieurement. Des questions sociodémographiques vous seront aussi posées à la fin de l'entrevue. Afin de vous familiariser avec le sujet de l'étude, il vous sera demandé d'assister à une séance d'information pendant l'entrevue. Ceci permettra de vous expliquer les concepts importants et de vous mettre à l'aise avec les mots spécifiques au projet de recherche et aux questions posées lors de l'entrevue. Ceci prendra entre 25 et 35 minutes, à des moments spécifiques pendant l'entrevue. Il est possible que nous vous contactions pour une deuxième entrevue facultative, afin d'approfondir certains sujets et pour confirmer certains propos mentionnés lors de la première entrevue. Cette deuxième entrevue sera beaucoup plus courte que la première et se fera à un endroit et à un moment qui vous convienne.

### **COLLABORATION DU PARTICIPANT**

Votre participation à cette étude nécessite que vous soyez présents à la rencontre d'information, avant de passer à l'étape de l'entrevue semi-dirigée. Lors de l'entrevue, vous serez invité à donner votre point de vue sur la MP en période prénatale et à répondre à certaines questions. Cependant, si certaines questions vous mettent mal à l'aise, vous n'aurez qu'à mentionner à la personne responsable de l'entrevue que vous préférez ne pas y répondre. De plus, vous êtes invités à poser toutes questions qui pourraient améliorer votre compréhension des termes utilisés pendant la période de préparation et pendant l'entrevue. Comme mentionné précédemment, il est possible que nous vous recontactions pour une deuxième entrevue. Si vous désirez être recontacté, il vous sera donc demandé de fournir une adresse électronique ou un numéro de téléphone.

### **RISQUES ET INCONVÉNIENTS POUVANT DÉCOULER DE VOTRE PARTICIPATION AU PROJET DE RECHERCHE**

Si vous participez à cette recherche, les questions posées lors de l'entrevue semi-dirigée pourraient susciter des réactions émotives ou des questionnements entraînant un inconfort. Au besoin, nous pourrions vous référer à des personnes-ressources appropriées. Le temps consacré à l'entrevue et à la rencontre d'information préalable peut aussi être un facteur à considérer comme inconvenient.

### **AVANTAGES POUVANT DÉCOULER DE VOTRE PARTICIPATION AU PROJET DE RECHERCHE**

Il se peut que vous retiriez un bénéfice personnel de votre participation à ce projet de recherche, mais nous ne pouvons pas le garantir. Comme les entrevues semi-dirigées vous donnent l'opportunité de partager votre expérience et vos opinions, cette recherche pourrait avoir un pouvoir libérateur concernant des sujets délicats en lien avec les tests génétiques chez le fœtus. La séance d'information présentée pendant l'entrevue semi-dirigée vous permettra d'approfondir vos connaissances concernant les tests disponibles en période prénatale. Par ailleurs, les informations découlant de ce projet de recherche pourraient contribuer à l'avancement des connaissances dans le domaine de la médecine personnalisée et de l'utilisation des technologies de génétique en période prénatale.

### **PARTICIPATION VOLONTAIRE ET POSSIBILITÉ DE RETRAIT DU PROJET DE RECHERCHE**

Votre participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes donc libre de refuser d'y participer. Vous pouvez également vous retirer de ce projet à n'importe quel moment, sans avoir à donner de raisons, en faisant connaître votre décision au chercheur responsable du projet ou à l'un de ses assistants.

Votre décision de ne pas participer à ce projet de recherche ou de vous en retirer n'aura aucune conséquence sur la qualité des soins et des services auxquels vous avez droit ou sur vos relations avec le chercheur responsable du projet et les autres intervenants.

### **ARRÊT DU PROJET DE RECHERCHE**

Le chercheur responsable de l'étude, l'organisme subventionnaire et le Comité d'éthique de la recherche en santé chez l'humain du CHUS peuvent mettre fin à votre participation, sans votre consentement, pour les raisons suivantes :

- Si le chercheur responsable du projet pense que cela est dans votre meilleur intérêt ;
- Si vous ne respectez pas les consignes du projet de recherche ;
- S'il existe des raisons administratives d'abandonner l'étude.

### **CONFIDENTIALITÉ**

Durant votre participation à ce projet, le chercheur responsable du projet ainsi que son personnel recueilleront et consigneront dans un dossier de recherche les renseignements vous concernant. Seuls les renseignements nécessaires pour répondre aux objectifs scientifiques de l'étude seront recueillis.

Tous ces renseignements recueillis au cours du projet demeureront strictement confidentiels dans les limites prévues par la loi. Le chercheur s'engage à ne pas divulguer aux conjoint(e)s l'information obtenue lors des entrevues individuelles. Afin de préserver votre identité et la confidentialité de ces renseignements, vous ne serez identifié que par un numéro de code. La clé du code reliant votre nom à votre dossier de recherche sera conservée par le chercheur responsable du projet de manière sécuritaire.

Les données de recherche et enregistrements audio seront conservées pendant 10 ans par la chercheuse responsable et détruites par la suite selon les normes de l'institution.

Les données pourront être publiées dans des revues spécialisées ou partagées avec d'autres personnes lors de discussions scientifiques. Aucune publication ou communication scientifique ne renfermera quoi que ce soit qui puisse permettre de vous identifier.

À des fins de protection, notamment afin de pouvoir communiquer avec vous rapidement vos noms et prénoms, vos coordonnées et la date de début et de fin de votre participation au projet, seront conservés pendant un an après la fin du projet dans un répertoire sécurisé maintenu par le chercheur.

Vous avez le droit de consulter votre dossier de recherche pour vérifier les renseignements recueillis et les faire rectifier au besoin, et ce, aussi longtemps que le chercheur responsable du projet ou l'établissement détiennent ces informations. Cependant, afin de préserver l'intégrité scientifique de l'étude, vous pourriez n'avoir accès à certaines de ces informations qu'une fois l'étude terminée.

### **COMPENSATION**

Vous ne recevrez aucune compensation financière pour votre participation à ce projet de recherche.

### **DROITS DU PARTICIPANT ET INDEMNISATION EN CAS DE PRÉJUDICE**

Si vous deviez subir quelque préjudice que ce soit dû à votre participation au projet de recherche, vous recevrez tous les soins et services requis par votre état de santé, sans frais de votre part.

En acceptant de participer à cette étude, vous ne renoncez à aucun de vos droits ni ne libérez les chercheurs ou l'établissement où se déroule ce projet de recherche de leurs responsabilités civile et professionnelle.

**FINANCEMENT DU PROJET DE RECHERCHE**

Le chercheur a reçu des fonds du Fonds de recherche en santé du Québec pour mener à bien ce projet de recherche. De plus, l'étudiante à la maîtrise est bénéficiaire de bourses d'étude provenant du Centre d'excellence en recherche Mère-enfant de l'Université de Sherbrooke, du Réseau en médecine génétique appliquée et de la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke.

**PERSONNES-RESSOURCES**

Si vous avez des questions concernant votre participation au projet de recherche, SVP vous référer à l'encadré de la page 1.

Pour toute question concernant vos droits en tant que participant à ce projet de recherche ou si vous avez des plaintes ou des commentaires à formuler vous pouvez communiquer avec la Commissaire locale aux plaintes et à la qualité des services du CHUS au numéro suivant : 819-346-1110, poste 14525.

**SURVEILLANCE DES ASPECTS ÉTHIQUES**

Le Comité d'éthique de la recherche en santé chez l'humain du CHUS a approuvé ce projet de recherche et en assure le suivi. De plus, nous nous engageons à lui soumettre pour approbation toute révision et toute modification apportée au protocole de recherche ou au formulaire d'information et de consentement.

Si vous désirez rejoindre l'un des membres de ce comité, vous pouvez communiquer avec le Service de soutien à l'éthique de la recherche du CHUS au numéro 819-346-1110, poste 12856.



## CONSENTEMENT

Je déclare avoir lu le présent formulaire d'information et de consentement, particulièrement quant à la nature de ma participation au projet de recherche et l'étendue des risques qui en découlent. Je reconnais qu'on m'a expliqué le projet, qu'on a répondu à toutes mes questions et qu'on m'a laissé le temps voulu pour prendre une décision.

J'accepte d'être recontacté pour une deuxième entrevue ☐ Oui ☐ Non

Je consens librement et volontairement à participer à ce projet.

|                           |                                 |             |
|---------------------------|---------------------------------|-------------|
| <b>Nom du participant</b> | <b>Signature du participant</b> | <b>Date</b> |
|---------------------------|---------------------------------|-------------|

*(lettres moulées)*

|                               |                                     |             |
|-------------------------------|-------------------------------------|-------------|
| <b>Nom de la personne qui</b> | <b>Signature de la personne qui</b> | <b>Date</b> |
|-------------------------------|-------------------------------------|-------------|

**obtient le consentement**

**obtient le consentement**

*(lettres moulées)*

## ENGAGEMENT DU CHERCHEUR

Je certifie qu'on a expliqué au participant les termes du présent formulaire d'information et de consentement, que j'ai répondu aux questions que le participant avait à cet égard et que j'ai clairement indiqué qu'il demeure libre de mettre un terme à sa participation, et ce, sans préjudice.

Je m'engage à respecter ce qui a été convenu au formulaire d'information et de consentement et à en remettre copie signée au participant.

---

**Nom du chercheur****Signature du chercheur****Date****(lettres moulées)**

## ANNEXE 6: LETTRE D'APPROBATION DU COMITÉ D'ÉTHIQUE DE LA RECHERCHE



Le 25 mars 2015

Pre Chantal Bouffard  
Génétique médicale  
CHUS - Hôpital Fleurimont

**OBJET: Autorisation de réaliser la recherche suivante:**

2015-961, 14-235

La médecine personnalisée en périodes prénatale et préimplantatoire (MPPN/PI) : besoins et points de vues de personnes concernées.

Pre Bouffard,

Il nous fait plaisir de vous autoriser à réaliser la recherche identifiée en titre dans notre établissement et/ou ses auspices.

Cette autorisation vous est accordée sur la foi des documents que vous avez déposés auprès de notre établissement.

Cette autorisation de réaliser la recherche suppose également que vous vous engagez :

1. à vous conformer aux demandes du CÉR évaluateur, notamment pour le suivi éthique continu de la recherche;
2. à rendre compte au CÉR évaluateur et au signataire de la présente autorisation du déroulement du projet, des actes de votre équipe de recherche, s'il en est une, ainsi que du respect des règles de l'éthique de la recherche;
3. à respecter les moyens relatifs au suivi continu qui ont été fixés par le CÉR évaluateur;
4. à conserver les dossiers de recherche pendant la période fixée par le CÉR évaluateur, après la fin du projet, afin de permettre leur éventuelle vérification;
5. à respecter les normes administratives en vigueur dans l'établissement

La présente autorisation peut être suspendue ou révoquée par notre établissement en cas de non-respect des conditions établies. Le CÉR évaluateur en sera alors informé.

Vous consentez également à ce que notre établissement communique aux autorités compétentes des renseignements personnels qui sont nominatifs au sens de la loi en présence d'un cas avéré de manquement à la conduite responsable en recherche de votre part lors de la réalisation de cette recherche.

Nous vous invitons à entrer en communication avec nous pendant le déroulement de cette recherche dans notre établissement, si besoin est. Vous pouvez aussi solliciter l'appui de notre CÉR en vous adressant à Mme Caroline Francoeur, poste 13473, pour obtenir les conseils et le soutien voulu.

Vous souhaitant tout le succès escompté dans le déroulement de cette étude, nous vous prions d'agréer l'expression de nos sentiments les meilleurs.

William D. Fraser, M.D., M.Sc.  
Directeur scientifique  
Centre de recherche clinique du CHUS